



Gen-ethischer Informationsdienst

## Kurz notiert: Mensch und Medizin

AutorIn

[GID-Redaktion](#)

### 2.100 Euro für eine Eizellspende

In Großbritannien können Frauen, die eine künstliche Befruchtung (IVF) durchführen lassen möchten, künftig eine Ermäßigung erhalten, wenn sie einen Teil ihrer Eizellen für Klonexperimente spenden. Das britische Medical Research Council (MRC) - eine der Deutschen Forschungsgemeinschaft DFG vergleichbare Institution – kündigte an, die Hälfte der Kosten für eine IVF zu übernehmen, wenn sich Frauen vorher bereit erklären, die Hälfte ihrer Eizellen der Forschung zur Verfügung zu stellen. Eine IVF-Behandlung kostet durchschnittlich 3.000 Pfund (4.200 Euro), rund 2.100 Euro würden also durch das MRC getragen werden. Diese Politik wird durch die britische Regierung massiv unterstützt: Das Gesundheitsministerium im London hat der britischen Forschungsorganisation nach Angaben der Ärzte Zeitung zu diesem Zweck bereits umgerechnet 230.000 Euro, und damit einen großen Teil der für IVF-Behandlungen erwarteten Kosten, zukommen lassen. Kritiker wiesen darauf hin, dass es nahezu unmöglich sei, sicherzustellen, dass sich Frauen nicht aus Kostengründen für eine Eizellspende entscheiden. Ein solcher finanzieller Anreiz sei mit der EU-Geweberichtlinie unvereinbar. Der CDU-Bundestagsabgeordnete Hubert Hüppe kritisierte die Entscheidung des MRC als „unethisch“. Da der Erfolg einer künstliche Befruchtung von der Zahl der Eizellen abhängt, sinke die Chance Eizellen spendender Frauen auf eine Schwangerschaft. Es sei außerdem zu befürchten, dass den Frauen höhere Medikamentendosen verabreicht würden, um die Zahl der Eizellen zu erhöhen, so Hüppe weiter. (*Ärzte Zeitung*, 17.09.07; *PM Hüppe*, 13.09.07) (mf)

### Todesursache von Gentherapie-Probandin weiterhin ungeklärt

Die Todesursache einer 36-jährigen Arthritis-Patientin, die am 24. Juli nur wenige Wochen nach der Teilnahme an einer experimentellen Gentherapie in einer Chicagoer Klinik starb, ist weiterhin ungeklärt. Ein Expertengremium der staatlichen National Institutes of Health gab jedoch erste Untersuchungsergebnisse bekannt. Danach soll eine Pilzinfektion die wahrscheinlichste Todesursache sein. „Wir können den Genvektor zwar nicht 100-prozentig als Ursache ausschließen. Alle Daten, die uns bisher zur Verfügung stehen, lassen es aber als sehr unwahrscheinlich erscheinen, dass er eine Rolle spielte“, erklärte der Vorsitzende des Untersuchungskomitees, Howard Federoff von der Georgetown University. Der Pilz, der die Patientin befallen habe, trete im Mittleren Westen der USA häufig auf. Da das Immunsystem der Probandin durch Medikamente geschwächt war, hätte er sich ungehindert ausbreiten können. Allerdings kritisieren die Experten, dass das Experiment an einer Person mit einem derart schwachen Immunsystem nicht hätte durchgeführt werden dürfen. Sie wollen ihre Einschätzung zudem als vorläufig verstanden wissen, da relevante Untersuchungsergebnisse weiterhin ausstehen. (*AP*, 17.09.07) (mf)

## **BBAW-Bericht zur Gendiagnostik**

In einem Ergänzungsband zum 2005 erschienenen Gentechnologiebericht hat eine Arbeitsgruppe der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften (BBAW) gefordert, die Präimplantationsdiagnostik (PID) zuzulassen. „Es gibt Hinweise, dass bei In-Vitro-Fertilisation eine Untersuchung des Embryos vor Einpflanzung in den Uterus sinnvoll ist, um die Schwangerschaftsrate zu verbessern“, sagte der Humangenetiker Jörg Schmidtke bei der Vorstellung des Berichts. Damit ignorieren die Mitglieder der BBAW die erst kürzlich im New England Journal of Medicine veröffentlichten Ergebnisse niederländischer Forscher. Diese deuten darauf hin, dass sich der in Deutschland verbotene Erbgutcheck im Reagenzglas auf die Erfolgsquoten einer anschließenden Schwangerschaft negativ auswirkt (siehe GID 183, Kurz Notiert Mensch und Medizin, „PID verringert Erfolg einer IVF“). Generell fordert die BBAW-Arbeitsgruppe in ihrem Bericht dazu auf, bei der Kostenübernahme durch die Krankenkassen und insbesondere bei genetischen Reihenuntersuchungen „Kosten und Nutzen“ sorgsam abzuwägen. Im Falle von genetischen Screenings sei der gesundheitsökonomische Nutzen bisher nur bei einer einzigen Erkrankung, einer speziellen erblichen Form von Darmkrebs, erwiesen. Generell zeigten sich die Wissenschaftler vom Mangel an Qualitätssicherung und Beratung alarmiert: Immer mehr gendiagnostische Untersuchungen würden ohne Beratung durchgeführt. Dies sei unter anderem darauf zurückzuführen, so Schmidtke, „dass ein großer Anreiz zur Beratung durch unser Vergütungssystem nicht gegeben ist“. Gerade bei so genannten prädiktiven Tests, bei denen im Falle eines positiven Ergebnisses keine Behandlungsmöglichkeit gegeben ist, sei eine Beratung aber unbedingt erforderlich. Laut BBAW-Bericht verdoppelt sich alle fünf Jahre die Zahl der Gentests, die durch die gesetzlichen Krankenkassen finanziert werden. Gleichzeitig bleibt die Zahl der Beratungsgespräche allerdings konstant. (*Jörg Schmidtke et al.*, „Gendiagnostik in Deutschland. Status Quo und Problemerkundung. Supplement zum Gentechnologiebericht. Limburg, 2007; *Ärzte Zeitung online*, 11.09.07; *Pharmazeutische Zeitung online*, 37/07, „Nicht alle Analysen sind sinnvoll“) (mf)

## **PID: Mangelnde Qualitätskontrollen**

Europäische Reproduktionskliniken, die ausländischen Paaren eine Präimplantationsdiagnostik oder eine Eizellspende anbieten, unterziehen sich meist keinen Qualitätskontrollen. Laut einer Umfrage unter 53 europäischen PID-Zentren, die auf der Jahrestagung der Europäischen Gesellschaft für Reproduktion und Embryologie (ESHRE) im französischen Lyon vorgestellt wurde, unterzieht sich nur ein Drittel der Einrichtungen externen Qualitätskontrollen. Außerdem soll es praktisch keine Nachbetreuung der betroffenen Paare geben. Insgesamt sollen jährlich knapp 1.000 europäische Paare mit Kinderwunsch für eine in den eigenen Ländern verbotene oder nicht existierende Behandlung ins europäische Ausland fahren. Beliebte seien der Studie zufolge Spanien, wo bereits mehr aus- als inländische Paare behandelt werden, und Belgien sowie Tschechien. (*Deutsches Ärzteblatt*, 21.09.07) (mf)

## **„Google Deine Gene“**

Neben dem Pharmakonzern Genentech und anderen Firmen hat nun auch Google in die Entwicklung einer Art Internet-Suchmaschine für persönliche Gendaten investiert. Google soll laut Presseberichten das Kapital der kalifornischen Start-up-Firma 23andMe mit 3,9 Millionen US-Dollar aufgestockt haben. 23andMe hat angekündigt, Ende des Jahres mit einem – bisher noch sehr unklar definierten - Internetangebot auf den Markt zu gehen, mit dem Menschen auf die genetische Information ihrer 23 Chromosomen zugreifen, sie durchforschen, anderen mitteilen und besser verstehen könnten. Ziel sei es, „den Menschen tiefere Einblicke in ihre Abstammung, Genealogie und angeborenen Eigenschaften zu ermöglichen und letztlich die Option zu eröffnen, zusammenzuarbeiten, um ein umfassendes Verständnis des menschlichen Genoms voranzubringen“. Die „offene Ressource“ solle dann auch Firmen zur Verfügung stehen. Während die Webseite von 23andMe bisher keinerlei Angaben zu Fragen wie Datenschutz macht, ist auch die tatsächliche Umsetzung des Projekts bisher schleierhaft. Bekannt ist dagegen, dass Google-Gründer Sergey Brin sowohl persönliche als auch ideologische Gründe für die Unterstützung des Projektes haben dürfte: Er ist seit kurzem

mit der Mitbegründerin von 23andMe Anne Wojcicki verheiratet, deren Schwester wiederum in der Chefetage von Google sitzt. Seinen Glauben an die biotechnologische Forschung hat Brin bereits zuvor großzügig demonstriert: 100.000 US-Dollar ließ er damals der Kampagne für die so genannte Proposition 71 überweisen, jene umstrittene Gesetzgebung, nach welcher der kalifornische Staat die Forschung mit embryonalen Stammzellen mit drei Milliarden US-Dollar aus Steuergeldern fördert. ([www.23andme.com](http://www.23andme.com); [biopoliticaltimes.org](http://biopoliticaltimes.org), 18.07.07; [telepolis](http://telepolis.com), 24.05.07) (mf)

### **Stammzellenimport: 23. RKI-Genehmigung**

Das Berliner Robert Koch-Institut (RKI) hat im August zwei weitere Genehmigungen für den Import humaner embryonaler Stammzellen erteilt. Die erste Genehmigung berechtigt die Forschungsgruppe um den Stammzellforscher Hans Schöler am Max-Planck-Institut für Biomedizin in Münster, die Reprogrammierung von Körperzellen durch die Fusion mit humanen embryonalen Stammzellen zu untersuchen. Hans Schöler sitzt auch in der Zentralen Ethikkommission des RKI, also eben jenem Gremium, das über die Genehmigung von Forschungsprojekten mit embryonalen Stammzellen entscheidet. Eine zweite Lizenz ging an das Institut für Rekonstruktive Neurobiologie der Universität Bonn. Das RKI hat damit seit 2002 die 23. Genehmigungen für den Import von embryonalen Stammzellen erteilt. ([www.rki.de](http://www.rki.de)) (mf)

### **Craig Venters Genom**

Der US-amerikanische Genforscher Craig Venter hat als erster Mensch sein Genom komplett entschlüsseln lassen. Während für die beiden bisher veröffentlichten Varianten des menschlichen Genoms Material verschiedener Menschen verwendet wurde, stammt die neue Sequenz erstmals von einem einzigen Menschen. Damit sei nun eine „echte Referenzsequenz“ gegeben, mit der alle weiteren individuellen Genome verglichen werden könnten, erklären die Forscher vom Craig-Venter-Institute in Rockville. Auf diese Weise solle untersucht werden, welche Abweichungen zur normalen individuellen Variabilität gehören und welche zur Entstehung von Krankheiten beitragen. Überrascht waren die Wissenschaftler um Samuel Levy davon, dass die individuellen Unterschiede zwischen den Genomen offensichtlich doch sehr viel größer als bisher angenommen sind. So gab es in Venters Genom 12,3 Millionen Basenpaare (von insgesamt 2,8 Milliarden), die sich von den veröffentlichten Genomsequenzen unterschieden. Auch die Sequenzen der beiden Chromosomensätze eines einzelnen Menschen weisen offensichtlich Unterschiede auf: Im Falle von Craig Venter stimmten der vom Vater und der von der Mutter vererbte Chromosomensatz zu 99,5 Prozent überein. Da erstmals die beiden Chromosomensätze eines Menschen getrennt voneinander analysiert worden seien, könne nun erstmals auch untersucht werden, welche Eigenschaften von der Mutter und welche vom Vater vererbt werden, schreiben die Wissenschaftler in der Fachzeitschrift PLoS Biology. ([www.wissenschaft.de](http://www.wissenschaft.de), 04.09.07) (mf)

### **Ernährung beeinflusst die Gene**

US-Wissenschaftler haben neue Anhaltspunkte dafür gefunden, wie die Lebens- und Ernährungsweise das menschliche Genom verändert: Bei fünfzig Versuchspersonen untersuchten George Perry von der Arizona State University in Tempe und Nathaniel Dominy von der University of California die Anzahl der Kopien des AMY1-Gens. Dieses kodiert für das Enzym Amylase, das im Speichel enthalten ist. Es bewirkt, dass die Stärke im Essen in kleine Zuckermoleküle zerlegt wird. Bei Menschen, die eine stärkereichere Kost bevorzugen, seien durchschnittlich mehr AMY1-Kopien aufzufinden, als bei Individuen, deren Nahrung weniger Stärke enthalte. Es sei zu vermuten, dass dadurch die Energieversorgung den Gegebenheiten angepasst würde, schreiben die Wissenschaftler in der Online-Ausgabe von Nature Genetics. (*Berliner Zeitung*, 12.09.07) (mf)

### **Neues Pharmako-genetik-Konsortium**

Sieben der weltweit größten Pharmakonzerne haben sich mit dem Ziel zusammengeschlossen, Gentests zur Vorhersage von Medikamentenunverträglichkeiten zu entwickeln. Das International Serious Adverse Events Consortium will dabei auf DNA-Proben von Patienten zurückgreifen, welche nach der Einnahme von Medikamenten schwere Nebenwirkungen wie Lebersversagen erlitten hatten und ihre genetischen Proben bereits zu Forschungszwecken zur Verfügung gestellt hatten. Das Konsortium möchte nun herausfinden, ob es bei den Betroffenen gemeinsame genetische Merkmale gibt. Sollte dies der Fall sein, könnte die Zulassung neuer Medikamente möglicherweise aus Sicht der Herstellerfirmen vereinfacht werden, denn bestimmte Patientengruppen, bei denen negative Effekte zu erwarten sind, würden dann von vornherein von der Indikation ausgeschlossen. Nebenwirkungen neuer Medikamente treten aber auch oft erst nach der Marktzulassung auf. Solche „Überraschungen“, die im Zweifel den Rückzug der Produktzulassung nach sich ziehen, wollen sich die Unternehmen gern ersparen. (*New York Times*, 27.09.07) (mf)

### **Gene für ... rastlose Beine**

Haste nie, raste nie, dann haste nie Neurastenie. Das alte Sprichwort, das schon in so machem Poesiealbum stand, hat für Menschen, die vom so genannten Restless-legs- Syndrom betroffen sind, keine Relevanz. Zu dem Krankheitsbild gehören Unruhe und Schmerzen in den Beinen, die manchmal nur durch ständige Bewegungen zu ertragen sind. Dies zieht für die Betroffenen unter anderem belastende Schlafstörungen nach sich. Eine Gruppe Münchner Forscher um Juliane Winkelmann will nun drei Gene identifiziert haben, die bei der familiär gehäuft auftretenden Krankheit möglicherweise eine Rolle spielen. Die betreffenden Gene sind teils in der Embryonalentwicklung für die Ausbildung der Gliedmaßen wichtig, teils spielen sie bei der Ausbildung von Nervensträngen im Rückenmark eine Rolle. Welche Bedeutung die Gensequenzen im Hinblick auf die Erkrankung haben, ist aber noch unbekannt. (*FAZ*, 15.08.07) (mf)

### **Gen für ... Neurodermitis**

Die Untersuchung der genetischen Ursachen von Hauterkrankungen wird derzeit, unter anderem von der Europäischen Union, vorangetrieben. In einer Studie mit mehr als 900 Kindern, die von Neurodermitis betroffen sind, wollen Forscher von der Berliner Charité nun ein Gen entdeckt haben, das das Risiko zu erkranken, erhöht. Young-Ae Lee und seine KollegInnen berichten im Fachmagazin PloS Biology, dass es sich dabei um ein Gen handelt, welches bei Gesunden nur in den äußeren Hautschichten aktiv ist. Die Verbreitung der Neurodermitis hat in den letzten Jahrzehnten sehr zugenommen. Als Ursache werden auch Umwelteinflüsse wie Nahrungsmittelunverträglichkeiten vermutet. (*Berliner Zeitung*, 13.09.07; *PloS Biology*, Bd. 5, Nr.9) (mf)

### **Gen für ... Suizidgedanken**

Zwei Gene sollen möglicherweise dazu beitragen, dass sich bei manchen Menschen unter der Einnahme von Antidepressiva Suizidgedanken entwickeln. Laut einer im Journal of Psychiatry vorgestellten Studie stieg das Risiko je nach Vorliegen einer bestimmten Genvariante um das Zwei- bis Fünfzehnfache. Francis McMahon vom US-amerikanischen National Institute of Mental Health in Bethesda beobachtete 1.862 schwer depressive Patienten, die das sehr häufig verabreichte Medikament Citalopram einnahmen. Vor Beginn der Behandlung gaben 977 Betroffene an, Suizidgedanken zu hegen. 885 Patienten litten nicht unter solchen Vorstellungen. Während sich die Depression bei den meisten Behandelten besserte, keimten bei 120 Therapierten erstmals Suizidgedanken. Die Forscher untersuchten daraufhin bei allen Patienten 68 Gene auf mehr als 700 individuelle Mutationen. Dabei fanden sie bestimmte Varianten zweier Gene bei den Studienteilnehmern mit Suizidgedanken häufiger als bei den anderen Patienten. Patienten mit beiden Genvarianten trugen sogar ein fünfzehn Mal höheres Risiko, Selbstmordgedanken zu entwickeln. (*Berliner Zeitung*, 02.10.07) (mf)

### **Gen für ... Größe**

Eine Londoner Forschungsgruppe um Michael Weedon von der Peninsula Medical School in Exeter hat bekannt gegeben, anhand einer Untersuchung mit knapp 5.000 Probanden einen DNA-Abschnitt entdeckt zu haben, welcher die Größe des Menschen bestimmt. Das Gen namens HMGA2 enthält laut Weedon die Bauanleitung für ein gleichnamiges Protein, welches an die DNA andockt und andere Gene so beeinflusst, dass sie sich auf das Wachstum auswirken. Bereits im menschlichen Embryo bestimmen es die zukünftige Größe der Knochen, so der Wissenschaftler. Außerdem habe eine weitere Studie gezeigt, dass eine sehr geringe Veränderung des HMGA2-Gens ausreicht, um den Menschen wachsen zu lassen. (*Ärzte Zeitung*, 05.09.07) (nb)

### **Gen für ... Systemischen Lupus**

Die Autoimmunerkrankung Systemischer Lupus erythematosus (SLE) soll durch Mutationen im Gen TREX1 ausgelöst werden. Dies ergab eine Studie, die am Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin (MDC) in Berlin-Buch und an der Technischen Universität Dresden durchgeführt wurde. Auslöser für die Mutationen könnten Viren, aber auch Sonnenlicht sein, schreiben die Forscher in *Nature Genetics*. Allerdings sollen die Mutationen im TREX1-Gen nicht für alle SLE-Erkrankungen verantwortlich sein. Auch wie die Genveränderungen letztendlich zu der Entstehung der Krankheit führen, ist ungewiss. Kennzeichnend für Systemischen Lupus sind rote entzündliche Hautstellen, welche Wissenschaftler einst mit dem Biss eines Wolfs (lat.: lupus) verglichen. Die Krankheit kann den gesamten Organismus stark beeinträchtigen. In Deutschland sollen circa 4.000 Menschen betroffen sein, die Mehrzahl von ihnen Frauen. (*Nature Genetics* Vol. 39, Nr. 9; *PM MDC* 19.09.07) (mf)

### **Software für Ahnenanalyse**

Seit einigen Jahren blüht im Zuge der „Genomentschlüsselung“ auch die Ahnenforschung mit Hilfe molekulargenetischer Methoden. Dabei macht man sich zunutze, dass die außerhalb der Gene liegenden DNA-Regionen bei Menschen, die aus bestimmten Regionen stammen, oftmals typische Muster aufweisen. Große Migrationsbewegungen lassen sich so nachvollziehen. Mit einer neuen Software, die am Rensselaer Polytechnischen Institut im US- Bundesstaat New York entwickelt wurde, soll eine solche Ahnenanalyse nun „innerhalb weniger Minuten“ und „ohne jegliche Vorkenntnisse über die Herkunft“ einer Person möglich sein. Dabei werde die Zahl und Muster bestimmter DNA-Marker, SNPs genannt, analysiert. Als SNPs werden Abweichungen einzelner Nukleotide bezeichnet, die alle 200-1.000 Basenpaare im menschlichen Genom auftreten. Die Forscher des Rensselaer Instituts sehen ihren Test auch als „wertvolles Hilfsmittel (...), um Zielmoleküle für Medikamente und andere medizinische Behandlungen“ zu identifizieren. Es könne sehr wohl sein, dass diese auf „Menschen verschiedener Herkunft unterschiedlich wirken“, heißt es auf der Webseite des Instituts. (*PM Rensselaer Institute*, 20.09.07, [www.rki.de](http://www.rki.de)) (mf)

### **Gene und soziales Leben**

Eine US-amerikanische Forschungsgruppe um Steve Cole von der Universität Kalifornien hat die Genaktivitäten von einsamen und sozial gut integrierten Menschen miteinander verglichen. In einer Studie wurden die Gene der weißen Blutkörperchen von 14 Freiwilligen, welche mit Hilfe eines Fragebogens als sozial isoliert oder als kontaktreich eingestuft wurden, untersucht. Die Wissenschaftler gaben an, bei den besonders einsamen Teilnehmenden seien entzündungsfördernde Gene überdurchschnittlich aktiv gewesen, virenabweisende Gene, zum Beispiel jene, die über das Molekül Interferon verfügen, dagegen unterdurchschnittlich. Dies lasse auf einen Zusammenhang zwischen sozialer Integration und der Ausprägung des Immunsystems schließen. Jedoch müsse an einer größeren Gruppe Genauerer untersucht werden, beispielsweise ob Einsamkeit die Genaktivität beeinflusst oder umgekehrt. ([www.wissenschaft.de](http://www.wissenschaft.de), 13.09.07) (nb)

### **Informationen zur Veröffentlichung**

Erschienen in:  
GID Ausgabe 184 vom Oktober 2007  
Seite 34 - 36