

## Medienmitteilung

### Hoffnung dank Gentest an Embryonen

**Cystische Fibrose (CF) ist zwar eine seltene Krankheit, aber sie geht uns alle etwas an: Jede 25. Person in der Schweiz ist Trägerin des CF-Gens und kann dieses bei einer Schwangerschaft weitergeben. Erhält ein Kind von beiden Elternteilen ein defektes Gen, wird es krank zur Welt kommen. Hoffnung bringt die Präimplantationsdiagnostik (PID), die bald auch in der Schweiz möglich ist. Die PID sei ein Meilenstein für die Gleichstellung, sagt die Schweizerische Gesellschaft für Cystische Fibrose (CFCH).**

Bern, 26. Juli 2017

Cystische Fibrose ist die häufigste genetisch bedingte Stoffwechselkrankheit. Rund 1000 Personen in der Schweiz leiden an CF: Ihnen geht schon ab Kindes- und Jugendalter langsam aber sicher die Luft aus, weil die Krankheit ihre Lunge schleichend zerstört. Betroffen sind jedoch weit mehr Menschen: Jede 25. Person in der Schweiz ist Trägerin des CF-Gens – meist ohne es zu wissen. CF-Träger sind gesund, sie können das defekte Gen jedoch an ihre Kinder weitergeben. Erbt ein Kind von beiden Eltern ein CF-Gen, kommt es krank zu Welt.

#### **Familienplanung trotz CF – dank Präimplantationsdiagnostik**

«Die wenigsten CF-Träger wissen, dass sie ein defektes Gen haben», sagt die Ärztin Doris Egli Gallo. So erging es auch ihr und ihrem Mann – bis ihr zweites Kind mit CF geboren wurde (siehe Anhang). Für betroffene Familien ist die Krankheit einschneidend: Die Kinder müssen von Anfang an täglich viele verschiedene Medikamente einnehmen und mehrmals täglich inhalieren sowie physiotherapeutische Übungen machen, damit ihre Lunge nicht verschleimt und die Nahrung trotz Krankheit verdaut werden kann.

Problematisch wird es zudem, wenn sich ein betroffenes Paar ein weiteres Kind wünscht: «Das Risiko von 25 Prozent, dass auch das Geschwister krank sein würde, war für uns zu gross», sagt Doris Egli Gallo. Sie und ihr Ehemann entschieden sich deshalb für die Präimplantationsdiagnostik (PID), also die künstliche Befruchtung mit vorgängiger Untersuchung der Embryonen. Da die PID bis dahin in der Schweiz nicht erlaubt war, musste die vierköpfige Familie mehrmals für die kostenintensiven und aufwändigen Eingriffe nach Spanien reisen. Beim dritten Versuch klappte es: Ihr drittes Kind kam 2014 gesund zur Welt.

#### **Lebenserwartung massiv gestiegen**

Die PID wird bald auch in der Schweiz erlaubt sein, nachdem die Bevölkerung die Vorlage im Juni 2016 zum zweiten Mal befürwortet hat. «Dank der PID erhalten Eltern, die CF-Träger sind, endlich auch in der Schweiz Zugang zu einer sicheren Familienplanung», sagt Reto Weibel, Co-Präsident der Schweizerischen Gesellschaft für Cystische Fibrose (CFCH), die sich für die Anliegen von CF-Betroffenen einsetzt. Wichtig ist die PID nicht nur für Eltern, die CF-Träger sind, sondern auch für CF-Kranke. Für Weibel ist die PID daher «ein Meilenstein für die Gleichstellung von Menschen mit Cystischer Fibrose und anderen genetischen Krankheiten und eine Erleichterung ihrer Familienplanung.» Lag die durchschnittliche Lebenserwartung in den 70er-Jahren bei noch rund 18 Jahren, stieg sie in den vergangenen 20 Jahren auf 30 bis 38 Jahre. Gründe für die gestiegene Lebenserwartung sind die Früherkennung, neue Medikamente sowie verbesserte und intensivere Therapien. «Die Perspektiven für Menschen mit CF haben sich dadurch grundlegend verändert», sagt Weibel: «Viele Jugendliche mit CF lernen heute einen Beruf, werden mit der Krankheit erwachsen und wollen ihr Leben trotz verminderter Lebensqualität und Lebenserwartung individuell planen. Auch Kinder werden zum realistischen – und berechtigten – Wunsch.» Kinder von CF-Betroffenen sind gesund, sofern ihre Partner nicht Träger des CF-Gens sind. Andernfalls liegt das Risiko bei 50 Prozent. «Wir begrüssen es sehr, dass die betroffenen Paare nun die Wahl haben, sich für PID zu entscheiden und somit nicht mehr zwingend dieses Risiko eingehen oder deshalb sogar auf Kinder verzichten müssen.»

**CFCH – Engagement für mehr Lebensqualität**

Die Schweizerische Gesellschaft für Cystische Fibrose (CFCH) ist eine Nonprofit-Organisation. Sie setzt sich dafür ein, dass sich die Lebensqualität von CF-Betroffenen verbessert. Sie berät und unterstützt Betroffene und ihre Familie und sensibilisiert auch Öffentlichkeit und Politik. Sie fördert den Wissensaustausch auf nationaler und internationaler Ebene, und unterstützt Ärzteschaft und Physiotherapeuten dabei, die Ursachen von CF zu erforschen und Therapiemöglichkeiten zu verbessern.

**Kontakt und weitere Informationen:**

Schweizerische Gesellschaft für Cystische Fibrose CFCH  
Altenbergstrasse 29  
3000 Bern  
www.cfch.ch  
Tel. 031 313 88 45  
Mail info@cfch.ch

Dr. med. Doris Egli Gallo, Küsnacht ZH  
Ärztin und Mutter eines Kindes mit CF  
Tel. 079 779 06 15  
Mail dorisegli@hotmail.com

**Gerne stehen wir Ihnen für Fragen zur Verfügung oder vermitteln Ihnen CF-Betroffene oder medizinische Fachpersonen als Interviewpartner – wenn möglich aus Ihrer Region.**

Eindrückliche Geschichten über Menschen mit CF lesen Sie im **Porträtbuch «Ausser Atem»**, welches im November 2016 erschienen ist. Es porträtiert zwölf Personen mit CF und zeigt zwölf Wege auf, mit der Krankheit umzugehen. Medienschaffende können das Buch kostenlos bei CFCH beziehen.

**Anhang 1: Interview mit Dr. med Doris Egli Gallo**

**Anhang 2: Was ist Cystische Fibrose?**

## **((Anhang 1: Interview mit Dr. med Doris Egli Gallo))**

«Die Chancen liegen bei 80 bis 90 Prozent»

**Das zweite Kind von Doris Egli Gallo kam mit CF zur Welt. Trotzdem wünschten sich die Eltern ein drittes Kind. Es kam dank Präimplantationsdiagnostik (PID) gesund auf die Welt. Die Familie Gallo-Egli reiste dafür mehrmals nach Spanien.**

**Doris Egli Gallo, wie erfuhren Sie von der Krankheit Ihres Sohnes?**

Kurz nach der Geburt wurde unser Sohn wie alle Babys mittels Neugeborenen-Screening auf die häufigsten Stoffwechselkrankheiten getestet. Da wurde die Diagnose Cystische Fibrose gestellt.

**Wie gingen Sie mit dieser Diagnose um?**

Wir gingen sehr offen mit der Krankheit um. Natürlich bedeuteten die Therapien täglich einen riesigen Mehraufwand, doch sie wurden bald Routine. So erwachte unser Wunsch nach einem dritten Kind.

**Wie gross war die Gefahr, dass auch Ihr drittes Kind krank sein wird?**

Das Risiko lag bei 25 Prozent. Das war für uns zu hoch. Da die Präimplantationsdiagnostik damals in der Schweiz verboten war, entschieden wir uns für die PID in Spanien – wir wollten unserem dritten Kind eine CF-Erkrankung ersparen.

**Was erwartete Sie in Spanien?**

In einer kleinen Fertilisationsklinik in Alicante wurden mir nach einer Hormonbehandlung unter Vollnarkose Eizellen entnommen. Von sechs getesteten Embryonen waren zwei ohne CF. Diese wurden in lokaler Betäubung in die Gebärmutter reimplantiert. Leider wurde ich nicht schwanger, auch beim zweiten Versuch klappte es nicht.

**Doch Sie gaben nicht auf?**

Wir hatten bereits sehr viel Hoffnung, Zeit und Geld in die Versuche gesteckt. Gleichzeitig waren wir dankbar, dass wir bereits zwei wunderbare Kinder hatten. Sollten wir das so akzeptieren? Wie viele Hormonbehandlungen sind für eine Frau zumutbar? Wann sind die finanziellen Mittel ausgeschöpft? Nach einigen Monaten Bedenkzeit entschieden wir uns für einen dritten Versuch in einer grösseren Klinik in Valencia, die dank einem neuen Therapieverfahren bessere Erfolge erzielte. Diesmal wurden weniger, dafür sehr gute Embryonen gesammelt. Wir waren überglücklich, als es bereits beim ersten Versuch klappte. Im Juli 2014 kam unser Sohn zur Welt.

**Wie überstanden Sie diese Prozedur?**

Es war ein sehr schwieriger Weg und die vielen Reisen ins Ausland waren sehr aufwändig und kompliziert. Da ich Ärztin bin, konnte ich den Prozess zum Glück selbst überwachen. Unsere beiden Kinder nahmen wir jeweils mit nach Spanien, wir verbanden die Aufenthalte mit Ferien. Heute sind wir dankbar und betrachten die Entscheidung nach wie vor als richtig.

**Bald wird die PID auch in der Schweiz erlaubt sein. Wird sie das Leben vieler CF-Betroffener verändern?**

Auf jeden Fall. Ich bin enorm glücklich, dass Paare in Zukunft auch in der Schweiz professionelle Betreuung erhalten. Denn viele Eltern mit einem CF-kranken Kind wünschen sich ein zweites oder drittes Kind. Auch für Menschen mit CF wird Kinderplanung zunehmend zum Thema, da sie heute älter werden als früher – bis vor wenigen Jahren war CF häufig bereits im Kindes- und Jugendalter tödlich. Leider ist die PID sehr teuer und wird nicht von den Krankenkassen übernommen – viele Betroffene werden sich die Behandlung nicht leisten können. In der Schweiz werden die Kosten aber wahrscheinlich um gut 50% tiefer liegen, da die Reisekosten wegfallen. Zudem bin ich überzeugt, dass die Behandlung und Betreuung der betroffenen Paare hier in der Schweiz erfolgsversprechender angeboten werden kann.

**Sie wurden erst beim dritten Versuch schwanger. Wie gross sind die Chancen, über PID ein gesundes Kind zu bekommen?**

Diese werden dank neuen Therapieverfahren immer grösser. Ist eine Frau unter 35, liegen die Chancen, dass sie innerhalb eines Jahres schwanger wird, bereits bei 80 bis 90 Prozent.

**Präimplantationsdiagnostik**

Die Präimplantationsdiagnostik umfasst eine künstliche Befruchtung mit vorgängiger genetischer Untersuchung der Embryonen. Nach einer Hormonbehandlung werden der Mutter möglichst viele Eizellen entnommen, befruchtet und anschliessend getestet. Eine CF-Erkrankung kann auf diesem Weg fast hundertprozentig ausgeschlossen werden. Ein bis zwei gesunde Embryonen werden schliesslich reimplantiert. Bei neuen Therapieverfahren werden bei mehreren Hormonbehandlungen Embryonen entnommen, eingefroren und anschliessend alle zusammen getestet.

## **((Anhang 2: Was ist Cystische Fibrose?))**

### **Cystische Fibrose: Symptome und Therapie**

**Unberechenbar:** Cystische Fibrose, auch Mukoviszidose genannt, ist die häufigste genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung. Sie wird jährlich in der Schweiz bei rund 35 Neugeborenen diagnostiziert. Im Jahr 2014 waren 950 Menschen von der Krankheit betroffen. Rund 320 000 Personen sind Träger des Gens, das CF verursacht – die meisten ohne es zu wissen. Die durchschnittliche Lebenserwartung eines heute geborenen Kindes mit CF liegt bei 45 bis 50 Jahren. CF führt dazu, dass der Austausch von Salz und Wasser in den Zellen des Körpers nicht korrekt funktioniert. Dadurch bilden sich im Körper Sekrete und Flüssigkeiten, die entweder zu konzentriert oder zu zähflüssig sind. Vor allem die Lunge und der Verdauungstrakt sind davon betroffen. In der Lunge entsteht zäher Schleim, der zu Husten, Bakterienbesiedlung und Entzündungsreaktionen führt. Dabei nimmt die Lunge fortlaufend Schaden, und das Atemvolumen nimmt stetig ab. Auch die Verdauung ist beeinträchtigt und der Körper kann verschiedene Nährstoffe nicht aufnehmen. Die Folgen sind Bauchschmerzen, Durchfall und eine reduzierte Gewichtszunahme.

**Unheilbar:** Die Krankheit ist bis heute unheilbar. Eine intensive Therapie gehört bereits ab Geburt zum Alltag von CF-Betroffenen. Sie nehmen mehrmals täglich Medikamente und Antibiotika. Auch Atemphysiotherapie und Sport helfen, den Schleim abzuhusten. Hoffnung auf bessere Erfolge machen neue Therapieformen wie die mutationsspezifische Therapie, die bei den Ursachen der Krankheit ansetzt. Als letzte therapeutische Massnahme bleibt den Betroffenen bis heute nur die Lungentransplantation. Jährlich erhalten 10 bis 15 Betroffene in der Schweiz/ Europa eine neue Lunge, darunter auch Kinder und Jugendliche. Da in der Schweiz nur wenige Personen einen Organspende-Ausweis auf sich tragen, warten viele CF-Kranke vergeblich auf eine neue Lunge.

**Unsichtbar:** Der zeitintensive Therapieaufwand von mehreren Stunden pro Tag bestimmt das Leben der Betroffenen stark. Dass die Krankheit von aussen nicht sichtbar ist, erschwert die Situation zusätzlich, es kommt nicht selten zu Unverständnis und Missverständnissen im persönlichen Umfeld.

**Unwissentlich vererbt:** CF entsteht durch einen Fehler im Erbgut, den die Eltern an die Kinder weitergeben. Die meisten Eltern von Kindern mit CF sind nicht krank, sondern nur Träger eines mutierten Gens – meist ohne es zu wissen. Wenn ein Kind das jeweils veränderte Gen von beiden Elternteilen erbt, treten die CF-Symptome auf. Die Wahrscheinlichkeit, dass dieser Fall eintritt, liegt bei 25 Prozent.