

Einführung in die Präimplantationsdiagnostik

E. Schwinger, Lübeck



Definition

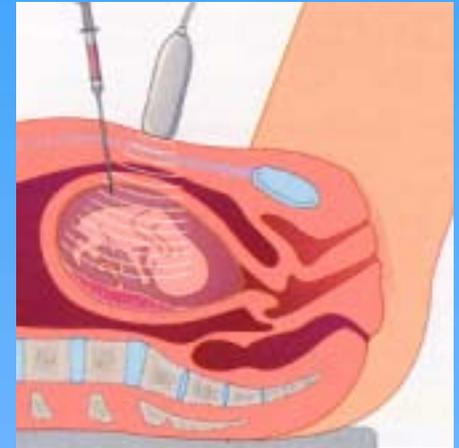
PFD



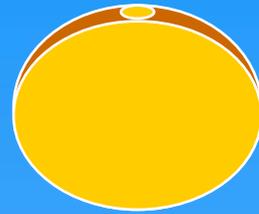
PID



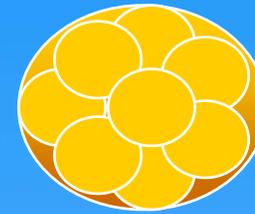
PND



Ablauf



IVF/ ICSI
→



Blastozyste
(PID)

Biopsie
↓

Biopsie
↓

Polkörperchen
(PFD)



Diagnostik



IVF/ ICSI und Transfer

Transfer oder
Kryokonservierung



Häufige Indikationen für PID heute

- ***Monogen bedingte Erkrankungen:***
Cystische Fibrose, Myotone Dystrophie, Spinale Muskelatrophie, Sichelzellanämie, β -Thalassämie, Chorea Huntington, Epidermolysis bullosa, Marker-X-Syndrom
- ***Chromosomale Erkrankungen:***
Translokationsausschluß



Mögliche Indikationen morgen

- *Diagnostik von krankheitsdisponierenden Genen*
- *Aneuploidie-Screening*



Ergebnisse nach PID an Blastozysten und Polkörpern weltweit

- Ca. 1000 Geburten
- Pro transferiertem Embryo Geburtsrate ca. 8 %
- Fehldiagnoserate 3 %
- keine Erhöhung der Fehlbildungsrate



Wo erlaubt, wo verboten?



- Australien
- Korea
- Taiwan
- USA



Natürliche Abortursachen

Chromosomenbefunde an Chorionzotten aus Abortmaterial

1331 Untersuchungen (Stand: 31.12.2001)

- 556 mal normaler Chromosomensatz (41,8 %)
- 776 mal pathologischer Chromosomensatz (58,2 %)



Häufige abnorme Chromosomenbefunde aus Abortmaterial (776 Fälle)

- 117 mal Triploidie
- 114 mal 45,X
- 101 mal Trisomie 16
- 55 mal Trisomie 15
- 45 mal Trisomie 21
- 42 mal Trisomie 22
- 41 mal Tetraploidie
- 17 mal Trisomie 13
- 17 mal Trisomie 18
- 16 mal Trisomie 2
- 15 mal Trisomie 14
- 13 mal Trisomie 8
- 14 mal Mosaiktrisomie 16
- 11 mal Trisomie 20
- 11 mal Trisomie 9
- 10 mal Trisomie 10
- 10 mal Trisomie 7
- 8 mal Trisomie 6
- 6 mal 46,XX/45,X



Beispiele seltener abnormaler Chromosomenbefunde aus Abortmaterial (776 Fälle)

- 6 mal Trisomie 4
- 3 mal Trisomie 3
- 3 mal Trisomie 12
- 2 mal Trisomie 11
- 1 mal Trisomie 17
- 1 mal Trisomie 5
- 1 mal 46,X,+16
- 1 mal 46,X,+20
- 1 mal 46,XY,i(18q)
- 1 mal 48,XXX,+7
- 1 mal 48,XX,+7,+9
- 1 mal 48,XY,+7,+18
- 1 mal 48,XY,+14,+18
- 1 mal 48,XX,+15,+16
- 1 mal 48,XX,+15,+20
- 1 mal 48,XX,+6,+8
- 1 mal 48,XXY,+6
- 1 mal 48,XXY,+21
- 2 mal 48,XX,+7,+8
- 1 mal 48,XY,+13,+17
- 1 mal 48,XX,+10,+21
- 1 mal 48,XY,+10,+14
- 1 mal 48,XY,+8,+21
- 1 mal 48,XX,+8,+22
- 1 mal 48,XX,+8,+18
- 1 mal 48,XX,+18,+20
- 1 mal 48,XY,+16,+22
- 1 mal 48,XX,+20,+21
- 1 mal 48,XY,+20,+22
- 1 mal 49,XX,+11,+15,+22
- 1 mal 49,XY,+8,+20,+21
- 1 mal 50,XXX,+5,+7,+21
- 1 mal 50,XX,+8,+9,+10,+10
- 1 mal 50,XY,+7,+8,+18,+22
- 1 mal 46,XX,-22,+11
- 1 mal 46,XX/47,XX,+2
- 1 mal 46,XY/47,XY,+4
- 1 mal 46,XY/47,XY,+6
- 1 mal 46,XX/47,XX,+6
- 2 mal 46,XX/47,XX,+7
- 1 mal 46,XY/47,XY,+7



Beispiele seltener abnormaler Chromosomenbefunde aus Abortmaterial (776 Fälle)

- 1 mal 47,XY,+10q-
- 1 mal 46,XX/47,XX,+13
- 2 mal 46,XX/47,XX,+15
- 1 mal 46,XX/47,XX,+20
- 1 mal 46,XY,18p+
- 1 mal 46,XX,18p-
- 3 mal 45,X/46,XY
- 1 mal 46,XX/46,XX,inv.dup.(22p)
- 1 mal 45,X/46,+mar
- 1 mal 46,X,+mar
- 1 mal 45,X/46,XX/47,XXX
- 1 mal 45,X/46,X,+10
- 1 mal 46,XY/45,XY,-21
- 2 mal 46,XX/92,XXXX
- 3 mal 46,XX,13q-
- 1 mal 46,XX/45,XX,-21
- 1 mal 46,XY,i(21q)
- 2 mal 46,XX,-14,+t(14q;21q)
- 3 mal 46,XY,-13,+t(13q;14q)
- 1 mal 46,XX,-13,+t(13q;21q)
- 1 mal 46,XX,-13,+t(13q;14q)
- 1 mal 46,XY,-4,+t(4p;9q)
- 1 mal 46,XY,+t(1p;Yq)
- 1 mal 47,XX,+t(6p;18q),+18q-
- 1 mal 46,XX,1p+
- 1 mal 46,XX,19p+
- 1 mal 46,XY,22p+
- 1 mal 46,XY,22q+
- 1 mal 46,XX,22q+
- 1 mal 46,XY,2q+
- 1 mal 46,XY,4q+
- 1 mal 46,XY,14q+
- 1 mal 46,XX,18q-
- 1 mal 46,XY,18q+
- 1 mal 46,XX,21p+
- 1 mal 46,XY,8p-
- 2 mal 46,XX,8p-
- 1 mal 68,XXY,-18
- 1 mal 67,XXY,-4,-10
- 1 mal 72,XXX,+13,+15,+2
- 1 mal 94,XXYY,+7,+7
- 1 mal 47,XXY



Verbesserung der Geburtenrate nach IVF durch PID?



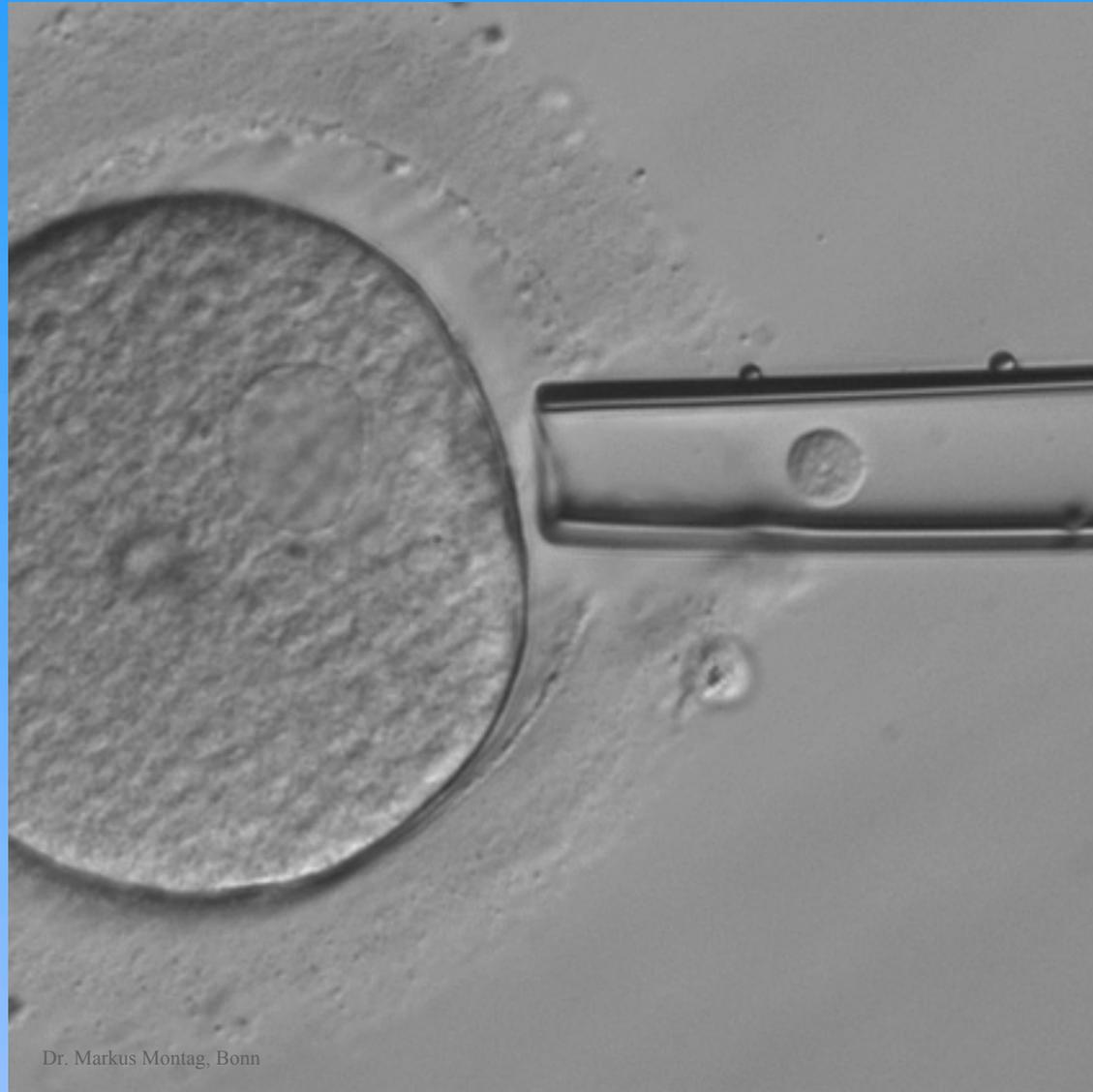


Präfertilisationsdiagnostik:

- Beurteilung des ersten und wenn möglich auch des zweiten Polkörpers
- Untersuchung einer mütterlichen monogenen oder chromosomalen Veränderung des haploiden weiblichen Chromosomensatzes
- indirekte Diagnostik der Eizellen



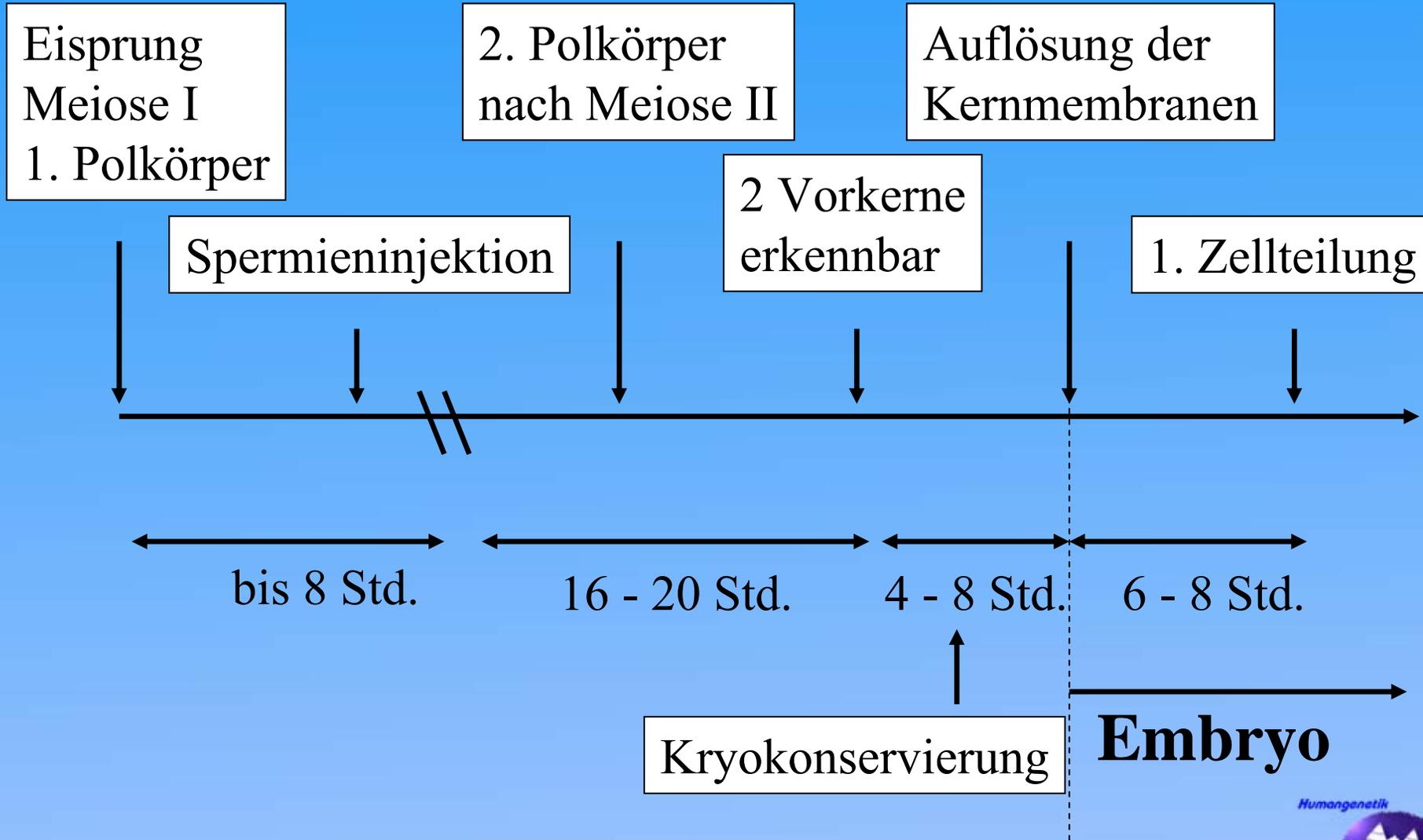
Polkörpererentnahme



Dr. Markus Montag, Bonn



Zeitlicher Ablauf



Nachteile der PFD

- Polkörper sind schlechter untersuchbar, verglichen mit Blastozysten.
- Nur mütterliche genetische Veränderungen können indirekt diagnostiziert werden.
- Fehlermöglichkeit durch “Crossing-over”
- Es werden Eizellen mit monogenen oder chromosomalen Veränderungen verworfen, die nach Befruchtung evtl. zu einem nicht erkrankten Embryo führen können.



Vielen Dank für Ihre
Aufmerksamkeit!

