# Schema für die Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik

UNIVERSITÄTSmedizin. MAINZ
Prof. Dr. med. Susann Schweiger
Direktorin des Instituts für Humangenetik
Universitätsmedizin Mainz, Langenbeckstraße 1, 55131 Mainz

**Kinderwunsch**

## Pränataldiagnostik (PND)

Schwangerschaft auf natürlichem Wege

↓

Vorstellung in der genetischen Beratungsstelle in der 8.-10. Schwangerschaftswoche

↓

Planung der vorgeburtlichen Diagnostik:

- Chorionzottenbiopsie (CVS) in der 11.-13. Schwangerschaftswoche
- Fruchtwasseruntersuchung (FW) frühestens ab Woche 15 +0 Tage
- gegebenenfalls Ultraschall-Feindiagnostik (DEGUM 2)

↓

Bei auffälligem Befund gegebenenfalls Schwangerschaftsabbruch

Kosten werden von der Krankenkasse getragen.

## Präimplantationsdiagnostik (PID)

Antrag bei der Ethikkommission

↓

Positives Votum

↓

Reproduktionsmedizinische Behandlung

↓

Gewinnung von Eizellen

↓

Befruchtung

↓

Kultivierung bis Blastozystenstadium

↓

Zellentnahme (Trophektodermbiopsie)

↓

Diagnostik:
- Mutationsnachweis
- Kopplungsdiagnostik
- Aneuploidie-Screening

↓

Kryo-Konservierung der Embryonen

↓

Implantation von nicht betroffenen/balancierten Embryonen in einem Folgezyklus (in Deutschland maximal 2 Embryonen)

↓

Schwangerschaft (Schwangerschaftsraten etwa 18% bei 1 Embryo, etwa 30% bei 2 Embryonen)

↓

Fehlerwahrscheinlichkeit 2-5%

↓

Empfehlung zur invasiven Pränataldiagnostik zur Bestätigung der PID

Kosten müssen in der Regel vom Paar selbst getragen werden (Größenordnung 15.000 €, Abweichung je nach Indikation möglich, individueller Kostenvoranschlag).