Informations- und Aufklärungsblatt über die Präimplantationsdiagnostik

UNIVERSITÄTSmedizin. MAINZ

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

Liebe Ratsuchende,

Sie haben sich vorgestellt, um sich über die Möglichkeiten einer Präimplantationsdiagnostik (PID) näher zu informieren und das Verfahren gegebenenfalls auch durchführen zu lassen.

Unter einer PID versteht man die genetische Untersuchung von Zellen eines durch künstliche Befruchtung entstandenen Embryos vor seiner Übertragung in die Gebärmutter. Diese ist in Deutschland nur unter bestimmten, sehr engen Voraussetzungen zulässig. Sie ist zulässig, wenn aufgrund einer genetischen Disposition bei der Frau, von der die Eizelle stammt oder von dem Mann, von dem das Spermium stammt oder von beiden für ein Kind ein hohes Risiko für eine schwerwiegende Erbkrankheit besteht. Jeder einzelne Fall verlangt die Zustimmung einer speziellen Ethikkommission, in Rheinland-Pfalz der Ethikkommission für Präimplantationsdiagnosik bei der Landesärztekammer Baden-Württemberg. Die Kosten für die Behandlung (inklusive der Kosten für Diagnostik und Ethikkommission) müssen in der Regel von dem Paar selbst getragen werden. Sie können Ihre Entscheidung zur PID jederzeit widerrufen. Dann fallen nur die bis zum Widerruf angefallenen Kosten an.

Um das Untersuchungsergebnis einer PID bestmöglich abzusichern, werden in unmittelbarer Nähe der krankheitsverursachenden Genveränderung sogenannte polymorphe Marker analysiert. Diese Marker unterscheiden sich sehr häufig zwischen zwei Individuen und erlaubt damit die Rekonstruktion der elterlichen Haplotypen im Embryo. Letztlich wird damit die Interpretation der PID-Ergebnisse weiter abgesichert sowie auf technische Unzulänglichkeiten während der Diagnostik kontrolliert. Für diese Markeranalyse wird beim Aufbau des Testsystems Blut des PID-Paares und DNA vom / von betroffenen Kind / Kindern benötigt. Falls der Informationsgehalt der Marker zwischen den Eltern unzureichend ist, empfiehlt sich zudem deren Untersuchung an großelterlicher DNA und gegebenenfalls weiteren Verwandten.

Im Folgenden sollen noch einige Aspekte der PID sowie die Grenzen der Methodik aufgezeigt werden:
Da bei Paaren mit einer geplanten PID in der Regel keine Beeinträchtigung der Fruchtbarkeit vorliegt, muss in dem Zeitraum der reproduktionsmedizinischen Maßnahmen (7 Tage vor bis 14 Tage nach dem Embryonentranfer) unbedingt **auf ungeschützten Geschlechtsverkehr verzichtet** werden um die spontane Konzeption eines möglicherweise betroffenen Kindes sicher zu verhindern.

Trotz aller Sorgfalt bei der Durchführung der Untersuchungen kann bei einer PID ein **Versagen der Diagnostik** und die Entstehung eines betroffenen Kindes nicht ausgeschlossen werden. Das Risiko für ein solches falsch-negatives Untersuchungsergebnis wird mit **etwa 2-5 %** angegeben. Um das Untersuchungsergebnis der PID in der Schwangerschaft noch einmal zu bestätigen, empfehlen wir dringend zusätzlich zur PID eine **invasive pränatale Diagnostik** mittels Chorionzottenbiopsie oder Fruchtwasseruntersuchung. Bitte vereinbaren Sie in der 8. – 10. Schwangerschaftswoche einen Termin in unserer genetischen Beratungsstelle, damit wir die verschiedenen Möglichkeiten besprechen und eine in Frage kommende Untersuchung in die Wege leiten können (Telefon: 06131/ 17- 3871).

Bei einer PID kann weder der Eintritt einer Schwangerschaft noch die Geburt eines Kindes garantiert werden. Darüber hinaus werden die Embryonen nur auf die in der Familie bekannte Erkrankung untersucht, sodass andere, davon unabhängige **Gesundheitsstörungen des Kindes nicht ausgeschlossen** werden können. Unabhängig von der Vorgeschichte beider Partner besteht in jeder Schwangerschaft ein Basisrisiko für das Kind. Dieses Risiko wird bei nicht verwandten Partnern nach natürlicher Zeugung mit etwa 3-5%, bei Zeugung mittels IVF oder ICSI mit etwa 4-7% und im Falle einer Blutsverwandtschaft der Partner mit etwa 6-10% angegeben. Dieses Risiko bleibt auch nach einer PID und vorgeburtlicher Diagnostik weitestgehend bestehen.

Bei Fragen stehen wir Ihnen jederzeit für ein weiteres Beratungsgespräch zur Verfügung!

Mit freundlichen Grüßen,

Das PID-Zentrum der Universitätsmedizin Mainz