

Präimplantationsdiagnostik

Die Präimplantationsdiagnostik (PGT-A bzw. preimplantation genetic testing for aneuploidies) wird verwendet, um durch In-vitro-Fertilisation (IVF) entstandene Embryonen auf Chromosomenanomalien zu untersuchen. Chromosomenanomalien in einem Embryo können zu einer Fehlgeburt oder zu einem Kind mit geistiger und/oder körperlicher Entwicklungsstörung führen. Indem keine Embryos mit einer Chromosomenanomalie in die Gebärmutter transferiert werden, kann die Anzahl von Fehlgeburten reduziert werden. Weiter kann vermieden werden, dass ein Kind mit einer Aneuploidie geboren wird. Unter Aneuploidie wird eine Abweichung bezüglich der üblichen Anzahl von Chromosomen verstanden. Als Beispiel für eine Aneuploidie kann das Down-Syndrom erwähnt werden, welches durch ein zusätzliches Chromosom 21 verursacht wird.

Wichtige Indikationen für eine PGT-A sind ein fortgeschrittenes mütterliches Alter, wiederholte Spontanaborte und Implantationsversagen in vorangegangenen IVF-Zyklen.

Ein präimplantationsgenetischer Test wird durch die Entnahme mehrerer Zellen aus einem sich entwickelnden Embryo vor der Implantation durchgeführt. Next Generation Sequencing (NGS) hat sich als Standard-Methode der PGT-A etabliert. Dabei wird die gesamte DNA aus den biopsierten Zellen extrahiert, amplifiziert und sequenziert. NGS hat den Vorteil, dass mehrere Proben parallel analysiert werden können und dass nicht nur Aneuploidien, sondern zusätzlich segmentale Chromosomen-Aberrationen (PGT-SR = PGT for chromosomal structural rearrangements), monogene Erbkrankheiten (PGT-M = PGT for monogenic/single gene diseases) und auch Mosaik in derselben Biopsie nachgewiesen werden können. Bei einem Mosaik-Embryo haben einige der embryonalen Zellen normale Chromosomen und einige der Zellen Chromosomenanomalien. Falls kein Embryo ohne Chromosomenanomalie vorhanden ist, kann unter Umständen auch ein Mosaik-Embryo implantiert werden. Dies hängt u.a. von den involvierten Chromosomen und vom prozentualen Anteil der Zellen mit einer Chromosomenaberration ab.

Wir unterscheiden folgende Analysen:

PGT-A: Präimplantationsdiagnostik (PID) für chromosomale Aneuploidien

PGT-M: Präimplantationsdiagnostik (PID) bei monogenetischen Erkrankungen

PGT-SR: Präimplantationsdiagnostik (PID) für strukturelle Chromosomenaberration