

Präimplantationsdiagnostik - Patienteninformationen zu Mosaik-Befunden

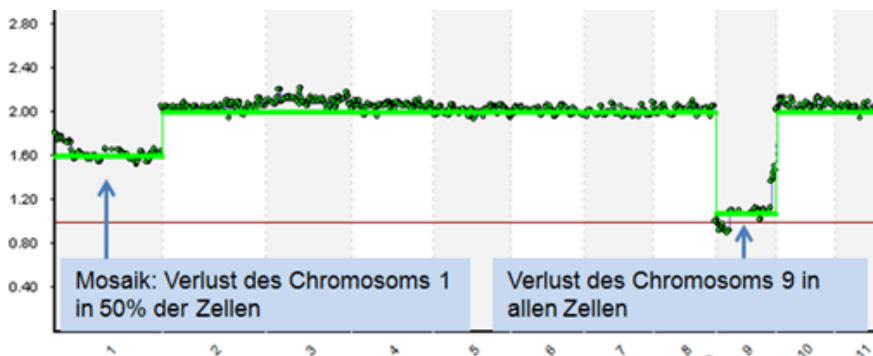
Sehr geehrtes Paar,

Sie haben sich mit dem Wunsch nach einer Präimplantationsdiagnostik (PID) zur Analyse von Chromosomenveränderungen an das Medizinische Genetische Zentrum gewandt.

Wie Sie aus der Patienteninformation zur PID bereits erfahren haben, werden für die Untersuchung von Chromosomenveränderungen in der Regel 2-6 Zellen des Trophektoderms einer Blastozyste etwa am Tag 5 entnommen und mit molekulargenetischen Methoden untersucht (Array-CGH, Next-Generation Sequencing).

Was versteht man unter Mosaikbefunden?

Die hochsensitiven Untersuchungsmethoden können feststellen, ob in allen untersuchten Zellen der gleiche Chromosomensatz (Karyotyp) vorliegt oder ob einige Zellen einen normalen Karyotyp aufweisen und andere einen veränderten. Man spricht dann von einem Mosaikbefund.



Wie werden Mosaikbefunden beurteilt?

Wenn in den untersuchten Zellen des Trophektoderms ein Mosaikbefund vorliegt, bedeutet dies nicht zwangsläufig, dass in den Zellen, die sich zum Kind entwickeln (dem Embryoblasten), der gleiche Mosaikbefund vorliegt, oder ob die Zellen des Embryoblasten normal oder chromosomal verändert sind.

Bisherige Daten zeigen, dass auch der Transfer eines Embryos mit Mosaikbefund in etwa der Hälfte der Fälle zur Geburt eines gesunden Kindes führen kann. In der etwa gleichen Anzahl der Fälle führte die Übertragung eines solchen Embryos entweder nicht zu einer Schwangerschaft oder zu einer Fehlgeburt in der Frühschwangerschaft. Dies ist auch abhängig davon, wie viele und welche Chromosomen betroffen sind und wie hoch der Anteil an veränderten Zellen ist. Ist er 80% und höher, wird das Ergebnis als auffällig gewertet, dieser Embryo wird nicht für einen Transfer empfohlen. Liegt der Anteil unter 20%, wird das Ergebnis als normal gewertet und der Embryo kann für einen Transfer empfohlen werden. Bei einem Anteil veränderter Zellen zwischen 20 und 80% wird anhand der betroffenen Chromosomen im Einzelfall entschieden. Zum Beispiel haben Embryonen mit einem Mosaik einer Trisomie der Chromosomen 13, 18 und 21 die niedrigste Priorität für eine Transferempfehlung. Embryonen mit einem Mosaik einer Monosomie 9 eine höhere Priorität.

PID-Zentrum München

Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder, PD Dr. med. Angela Abicht
Fachärztinnen für Humangenetik, MVZ

Zugelassenes Zentrum für Präimplantationsdiagnostik des MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrums
Bayerstraße 3 - 5 • D-80335 München • Tel. +49 89 30 90 886 - 0 • Fax +49 89 30 90 886 - 66
www.pid-zentrum.de • info@pid-zentrum.de • Deutsche Apotheker- und Ärztebank • Kto. 000 669 52 13 • BLZ 300 606 01
IBAN DE96 3006 0601 0006 6952 13 • SWIFT DAAEEDDXXX • USt.-ID DE288087570