

„Humangenetik zwischen Wunsch und Kind – Chancen und Grenzen“

Symposium des MGZ (Medizinisch Genetisches Zentrum) München am 27.01.2018

Mit Vorträgen zum Thema Präimplantationsdiagnostik (PID)

Teilnehmer und Mitschrift: Ruth Biller

Definitionen

- PID (Präimplantationsdiagnostik)
- PGD (Preimplantation genetic diagnosis, Präimplantationsdiagnostik)
- PKD (Polkörperdiagnostik)
- PGT (Prenatal genetic testing, Pränatale genetische Testung)
- PGT-SR (Pränatale genetische Testung auf strukturelle Chromosomenaberrationen)
- PGT-M (Pränatale genetische Testung auf monogene Erbkrankheiten)
- NGS (Next-Generation Sequencing)
- IVF (In-vitro-Fertilisation)
- ICSI (Intrazytoplasmatische Spermieninjektion)

PID/PKD bei Monogenen Erkrankungen (z.B. ARVC)

Definition

- Defekt/Mutation/Variante in einem einzelnen Gen

Antrag auf PID kann gestellt werden, wenn folgende Kriterien vorliegen

- Geringe Lebenserwartung der Erkrankung
- Schlechte Behandelbarkeit der Erkrankung
- Hoher Schweregrad der Erkrankung

Unterschiede in der Bewertung durch Ethikkommissionen

- Beispiel: bei Chorea Huntington wird in Bayern PID nicht genehmigt (in Norddeutschland schon)
- Beispiel: bei Mukoviszidose wird PID in Bayern genehmigt
- PID bei ARVC wurde beim MGZ noch nicht beantragt

Schwierigkeiten bei der Diagnostik

- Wenige Zellen
- Geringe DNA-Menge
- Mögliche Kontamination
- Überprüfung an zweiter Probe nicht möglich

Polkörperdiagnostik (PKD)

- Nur möglich, wenn Frau Träger der Genmutation
- Zeitpunkt: direkt nach ICSI
- Keine Ethikkommission nötig
- Fällt nicht unter das Embryonenschutzgesetz

Präimplantationsdiagnostik (PID)

- Wenn Mann oder Frau Träger der Genmutation
- Zeitpunkt: 5 Tage nach der künstlichen Befruchtung
- Positives Votum einer Ethikkommission nötig
- Fällt unter das Embryonenschutzgesetz

PID/PKD am MGZ

Anträge auf PID bisher ca. 150, davon

- Ca. 75% wg. Chromosomenaberrationen (z.B. Morbus Down, Trisomie 13/18/21)
96% positiv beschieden
- Ca. 25% wg. Monogenen Erkrankungen (z.B. ARVC)
67% positiv beschieden
- 2/3 der untersuchten Proben sind auffällig

Eizellspende

- Erlaubt in USA, Australien, Neuseeland, Spanien, Finnland, England, Österreich, einigen osteuropäischen Ländern
- Unterschiedliche Handhabung des Auskunftsrechts für das Kind
- Unterschiedliche Mehrlingsraten (Spanien 30%, Finnland gering wegen single-embryo-transfer)

Samenspende

- Unterschiedliche Aufwandsentschädigung
Deutschland 150 €, Spanien 950 €, USA – 5000 US-Dollar