

## **Symposium „Humangenetik zwischen Wunsch und Kind – Chancen und Grenzen“ am 27.1 2018 in München**

Veranstalter: MGZ (Medizinisch Genetisches Zentrum) München

Teilnehmer: Ruth Biller

### **Vortrag über PID/PKD**

#### **Definitionen:**

PID (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 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

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

#### *Definition*

- Defekt/Mutation 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

### **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