



Institut für Kinderwunsch

Lainzer Straße 6, A-1130 Wien

Tel: +43/1/8777775

FAX: +43/1/8777775-34

## **PATIENTENINFORMATION- POLKÖRPERDIAGNOSTIK**

### **Eröffnung der Zona pellucida der Eizelle durch Einsatz eines Laser, Entnahme des 1. / 2. Polkörpers, genetische Untersuchung - FISH (Chromosomen 13, 16, 18, 21, 22)**

*Sehr geehrte Patientin,*

*Sie haben die Möglichkeit an einer zusätzlichen Behandlung teilzunehmen, die wie wir annehmen, Ihre Chancen für die Geburt eines Kindes im Zuge der künstlichen Befruchtung verbessert. Die folgende Information soll Ihnen einen allgemeinen Überblick über die Behandlung und den wissenschaftlichen und medizinischen Hintergrund geben und auch erklären, was es für Sie bedeutet, wenn Sie sich dazu entschließen, diese Behandlung durchführen zu lassen. Es ist uns ein Anliegen, mit Ihnen jeden Punkt genauestens durchzusprechen, bei dem für Sie Unklarheiten bestehen. Zögern Sie auch nicht, die Sie beratenden Ärzte anzusprechen, wenn Sie detaillierte Informationen zu weiteren Punkten möchten.*

#### **Allgemeines:**

Die Chromosomen sind die Träger des Erbguts in der Zelle. Der Mensch hat 22 Chromosomenpaare (Autosomen) und zuzüglich entweder zwei X-Chromosomen bei weiblichen Geschlecht (46,XX) oder ein X- und ein Y-Chromosom (Geschlechtschromosomen) bei männlichen Geschlecht (46,XY). Jeder Mensch erbt 22 Autosomen und ein Geschlechtschromosom von der Mutter und den entsprechende Chromosomensatz vom Vater. Bei der Reifung der Eizelle wird der doppelte Chromosomensatz zunächst in der 1. Reifeteilung auf einen einfachen Chromosomensatz reduziert. Ein Chromosomensatz verbleibt in der Eizelle, während der 2. Chromosomensatz unter Bildung des 1. Polkörpers ausgeschleust wird. Nach dem Eindringen der Samenzelle in die Eizelle erfolgt die 2. Reifeteilung, bei der jedes Chromosom in 2 Chromatiden

aufgespaltet wird. Ein Chromatidensatz verbleibt in der Eizelle, während der 2. Chromatidenensatz unter Bildung des 2. Polkörpers ausgeschleust wird.

Die Anzahl der Chromosomen im 1. Polkörper und in der Eizelle sollte normalerweise gleich sein. Es ist jedoch bekannt, dass chromosomale Fehlverteilungen (Aneuploidien) auftreten können. Diese entstehen zu 70-80% während der 1. Reifeteilung, also bei der Bildung des 1. Polkörpers und nur in geringerem Maß während der 2. Reifeteilung, der Bildung des 2. Polkörpers. Wenn eine Chromosomen-Fehlverteilung auftritt, so ist die Zahl der Chromosomen in der Eizelle bzw. im 1. Polkörper ungleich. Die Häufigkeit einer Chromosomen-Fehlverteilung zeigt eine deutliche Altersabhängigkeit und steigt bei Frauen nach dem 35. Lebensjahr stark an. Bei einer 40-jährigen Frau sind bereits 50-70% aller reifen Eizellen betroffen. Dies ist mit ein Grund dafür, dass bei älteren Frauen die Chance auf den Eintritt und das Austragen einer Schwangerschaft deutlich reduziert sind, während gleichzeitig das Risiko einer Fehlgeburt ansteigt.

- 95% aller Embryonen, die eine genetische Störung oder eine Entwicklungsstörung zeigen, führen nicht zu einer Schwangerschaft bzw. die Schwangerschaft endet zu einem sehr frühen Stadium in einer Fehlgeburt.

- Wenn eine Schwangerschaft eintritt, ob auf natürlichem oder künstlichem Weg, so besteht ein genetisches Grundrisiko für das Auftreten einer kindlichen Fehlbildung bei der Geburt. Dieses Grundrisiko liegt bei ca. 3%. Das heißt, dass bei ca. 3% aller geborenen Kinder eine genetische Erkrankung oder Fehlbildung größeren oder geringeren Ausmaßes auftreten kann. In diesem Zusammenhang soll darauf hingewiesen werden, dass sich dieses genetische Grundrisiko durch die geplante Behandlung und unter Berücksichtigung des derzeitigen Kenntnisstandes nicht zu erhöhen scheint.

Die Entnahme des 1. und 2. Polkörpers und die Darstellung der Chromosomen mittels einer Mehrfachproben Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) bietet die Möglichkeit, chromosomale Fehlverteilungen zu erkennen. Mit dieser Technik kann untersucht werden, wie viele Kopien bestimmter Chromosomen im 1. bzw. 2. Polkörper vorhanden sind. Wenn im 1. Polkörper für ein bestimmtes Chromosom 1 Kopie vorliegt, so ist in der Eizelle auch eine Kopie vorhanden und dies entspricht der normalen Situation. Wird im 1. Polkörper für ein bestimmtes Chromosom keine Kopie nachgewiesen, so befinden sich für dieses Chromosom in der Eizelle 2 Kopien und damit eine Kopie zuviel, d.h. eine chromosomale Fehlverteilung hat stattgefunden.

Die Polkörperbiopsie mit anschließender FISH Analyse ist ein international etabliertes Verfahren und wird zur Diagnostik von chromosomalen Fehlverteilungen mit gutem Erfolg eingesetzt. Wir möchten Ihnen diese zusätzliche Untersuchungsmethode anbieten. Dazu wird wenige Stunden nach Durchführung der ICSI die Hülle (Zona pellucida), die die Eizelle umgibt, eröffnet und der 1. und gegebenenfalls 2. Polkörper wird entnommen. Das dafür verwendete Laserlicht schädigt die Erbsubstanz der Eizelle nicht und auch eine Schädigung der Eizelle selbst ist bei sachgemäßer Anwendung ausgeschlossen. Die Entnahme des 2. Polkörpers kann nicht immer gewährleistet werden, da dieses oft noch sehr fest mit der Eizelle verbunden ist und eine gewaltsame Entnahme zu einer Schädigung der Eizelle und des Polkörpers führen könnte. Nach Entnahme kann in den Polkörpern mittels FISH die Verteilung der Chromosomen 13, 16, 18, 21, und 22 untersucht werden. Sie ermöglicht indirekte Rückschlüsse darauf, ob für die genannten Chromosomen in der jeweiligen Eizelle eine normale Verteilung oder eine Fehlverteilung vorliegt.

### **Nutzen der Behandlung:**

Die Behandlung durch Polkörperdiagnostik erhöht nach derzeitigem Wissensstand die Chance für die Geburt eines Kindes im Zuge der künstlichen Befruchtung. Ziel dieses Verfahrens ist es jene Eizellen vom Transfer in die Gebärmutter auszuschließen, die entweder eine so schwere genetische Störung aufweisen, dass sie nicht in der Lage sind eine Schwangerschaft auszulösen bzw. aufrecht zu erhalten, oder die die genetische Anlage für ein bestimmtes Syndrom haben (Patau-Syndrom, Edwards-Syndrom, Down-Syndrom).

### **Risiken/Einschränkungen:**

Alle bisherigen internationalen Untersuchungen am Menschen haben gezeigt, dass eine Schädigung von Embryonen nicht aufgetreten ist. Unabhängig von der Durchführung einer Polkörperdiagnostik empfehlen wir Ihnen im Falle einer Schwangerschaft, die verschiedenen Maßnahmen der vorgeburtlichen Untersuchung während der Schwangerschaft durchführen zu lassen. Unsere Untersuchungen im Rahmen der Polkörperdiagnostik erfassen nur die Chromosomen 13, 16, 18, 21 und 22 mit einer 90-95% Diagnosesicherheit. Diese Untersuchung kann also z.B. das Risiko für das Auftreten eines Down Syndrom Kindes senken, kann dies aber nicht mit 100%iger Sicherheit ausschließen. Fehlverteilungen von Chromosomen, die im Rahmen der Polkörperdiagnostik nicht erfasst wurden, können nicht ausgeschlossen werden. Ebenfalls besteht ein ca. 20 - 30% Restrisiko für eine Fehlverteilung der untersuchten Chromosomen wenn der 2. Polkörper nicht entnommen werden kann. Chromosomale Fehlverteilungen die über die Samenzelle hervorgerufen werden, können mit der Polkörperdiagnostik nicht erfasst werden. Vorgeburtliche Untersuchungen (Pränatale Diagnostik), wie genaue Ultraschalluntersuchungen, Bluttests und genetische Untersuchungen, z.B. Fruchtwasseranalyse, können wesentliche kindliche Fehlbildungen oder genetische Störungen ausschließen bzw. nachweisen.

### **Beratungsgespräch:**

Ein Beratungsgespräch mit einem der behandelnden Ärzte vor der Durchführung der Polkörperdiagnostik ist notwendig. Sollten Sie die Behandlung wünschen, so muss von Ihnen eine Einverständniserklärung unterzeichnet werden, und der behandelnde Arzt muss diese gegenzeichnen.