„preimplantation genetic diagnosis / screening“ (PGD/PGS)

Genetische Untersuchungen werden heute bei Eizellen an Polkörpern, bei Embryonen an Blastomeren bzw. bei Blastozysten am Trophektoderm durchgeführt. Die Methoden haben sich in den letzten Jahren rasant entwickelt. Konnten mit der FISH-Technik zunächst nur wenige Chromosomen untersucht werden, ist es nun mit der Mikroarray-CGH („comparative genomic hybridization“) in kürzester Zeit möglich, das gesamte Genom zu erfassen und auf numerische und strukturelle Aberrationen zu untersuchen. Nach Daten der European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE PGD Consortiums 1997–2010) erfolgten am häufigsten genetische Untersuchungen als Aneuploidie-Screening, gefolgt von Diagnosen zu monogenetischen Erkrankungen. Die fünf zahlreichsten Indikation zur PGD/PGS seit 1997 waren cystische Fibrose (> 600 Fälle), myotone Dystrophie, Huntington, Beta Thalassämie / Sichelzellenanämie (je > 500 Fälle) und das Fragile-X-Syndrom (ca. 300 Fälle).

Bei der PID wird aktuell diskutiert: Wie entstehen Aneuploidien, in welchem Stadium? Können Aborte vermieden und die Schwangerschaftsrate erhöht werden? Wie sicher ist das Ergebnis nach Untersuchung von Blastomere bzw. Trophektoderm?

Um die Effizienz der Polkörperdiagnostik zu untersuchen, hat die ESHRE eine multizentrische, prospektiv randomisierte Studie (ESTEEM) initiiert. Die Biopsie von Blastomeren aus einem Achtzellembryo ist schädlich im Hinblick auf das Einnistungspotenzial des Embryos. Die Aussagekraft von Blastomeren- und Trophektodermuntersuchungen wird durch das Vorkommen von Mosaiken für Chromosomen-Fehlverteilungen eingeschränkt.

Time-Lapse Imaging (TLI)

Inzwischen gibt es Inkubatoren, in denen die Entwicklung von Embryonen mithilfe von Zeitrafferaufnahmen beurteilt werden kann. Die kontinuierliche Beobachtung von Keimzellen mittels Mikroskop-Kamera, ohne sie wie bisher aus der schützenden Atmosphäre des Brutschanks zu entnehmen, führt zu einer verbesserten Embryonenentwicklung und so zu höheren Schwangerschaftsraten. Weiterer Vorteil: Durch computergestützte Bildanalyse der Entwicklungsschritte (Vorkernbildung, Teilungen) können Embryonen mit hohem Implantationspotential erkannt und selektiert werden. TLI-Inkubatoren sind ein weiterer Schritt zur Standardisierung und Automatisierung der IVF-Kultur.

Prof. Dr. med. Thomas Katzorke
Zentrum für Reproduktionsmedizin
Akazienallee 8–12, 45127 Essen

ESHRE-Kongresssplitter

Nach Angaben des International Committee for Monitoring Assisted Reproductive Technologies werden weltweit ca. 1,5 Mio. ART-Zyklen durchgeführt, vor allem bei 30–39-jährigen Frauen. Jährlich werden dadurch 350.000 Kinder geboren. Die neuesten Daten für Europa zeigten einen Anstieg der ART-Zyklen auf 537.287 im Jahr 2009 (davon 68.041 in Deutschland). Nachfolgend einige Kongresshighlights:

- Laut Daten von Dr. Brigitte Baldur-Felskov, Kopenhagen, Dänemark, haben kinderlose Frauen mit Fertilitätsproblemen ein 18% höheres Risiko psychisch zu erkranken.
- Mehr als fünf Tassen Kaffee täglich reduzieren die Erfolgchancen bei IVF um 50% [Dr. Ulrik Schioler Kesmodel, Aarhus, Dänemark]
- Rauchen führt eher zu Eileiterschwangerschaften. In dem Eileiter entwickelt sich bei Raucherinnen ein attraktives Niveau für die Einbettung des Embryos – aufgrund einer verminderten Produktion des BAD-Gens [Dr. Andrew Horn, Edinburgh, UK]
- Die Aufnahme gesättigter Fettsäuren mit der Nahrung kann zu niedrigeren Geburtsraten, niedrigeren Eizellzahlen und schlechterer Embryo-Qualität führen [Prof. Jorge Chavarro, Boston, USA].
- Der Fertilitätserhalt nach einer Tumorthherapie durch Einfrieren von Ovargewebe wird immer erfolgreicher. In Italien wurden Kinder acht Jahre nach dem Einfrieren des Gewebes geboren. Da für das Einfrieren von Eizellen und Embryos zuvor eine ovarielle Stimulation nötig ist und diese nicht sehr kurzfristig vor einer Chemotherapie erfolgen kann, gewinnt das Einfrieren von Ovargewebe zunehmend an Bedeutung [Dr. Gianluca Gennarelli, Turin, Italien].

Prof. Dr. med. Lieselotte Mettler, Kiel