



Update PID Deutschland Süd

2011-1/2015



**Reproduktionsmedizin
München
Bollmann Brückner Noss**

Ulrich Noss
Birgit Groß
Andrea Arzberger



**Institut für Humane Genetik
München Dr. DR. C. Nevinny**

Claudia Nevinny
Stephanie Bug
Pävi Forsblum



Rechtliche Voraussetzungen für PID (Bayern)	2011-1/2015
PID-V erlassen vom bayer. Landtag 12/2014	
Ethikkommission berufen 3/2015	
Zulassung als PID-Zentrum 2.7.2015 Humane Genetik, Dr. med. Dr. rer. Nevinny-Stickel-Hinzpeter + Reproduktionsmedizin München Drs. Bollmann, Brückner, Noss	



Indikationen für PID	2011-1/2015
Balancierte Translokationen	
V.a. embryonale Aneuploidien	
Familiäre monogene Erkrankungen	



PID

Procedere Trophektoadermbiopsie für PID



MII Oozyte



PID

Procedere Trophektodermbiopsie für PID



ICSI



PID

Procedere Trophektothermbiopsie für PID



2PN Oozyte

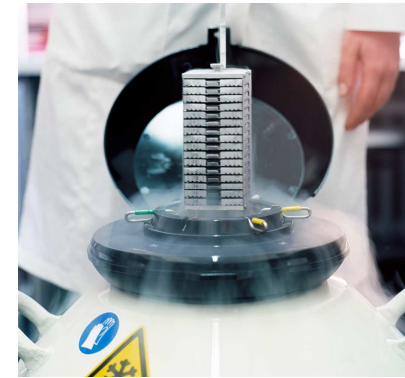


PID

Procedere Trophektodermbiopsie für PID



Slowfreezing
(optional)



Auftauen später



Zona Lasererung D3





Trophektodermbiopsie für PID

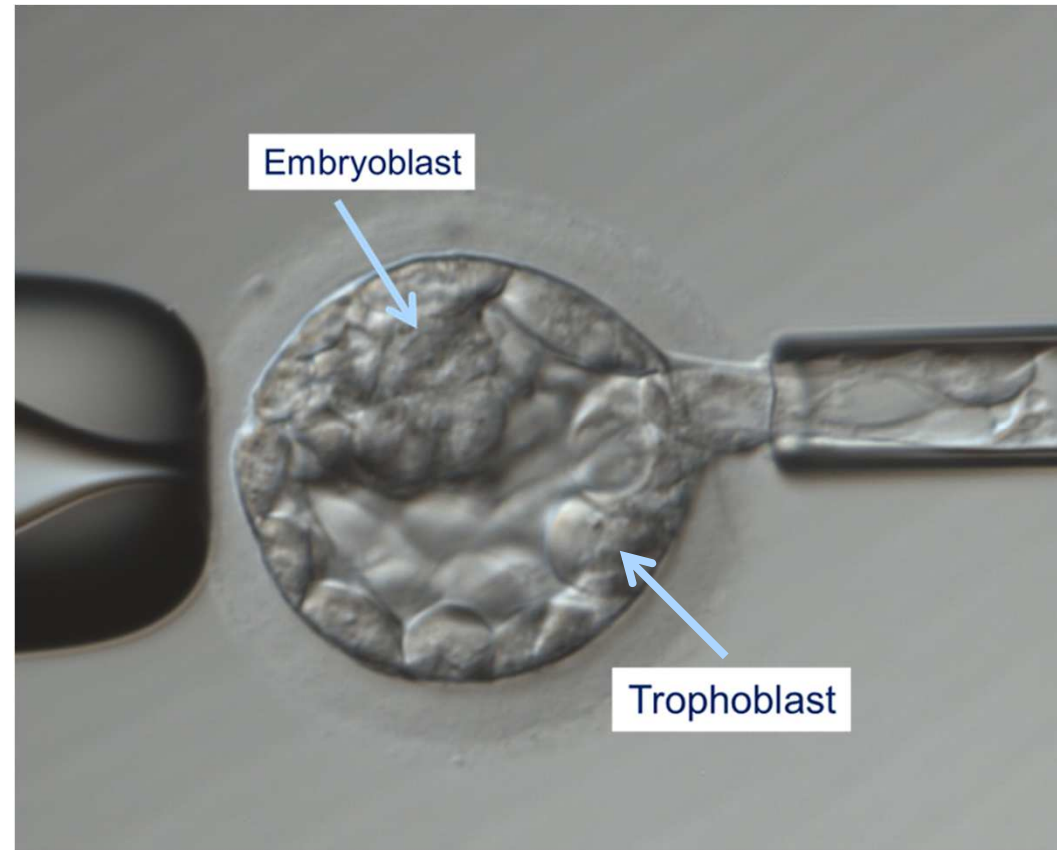
Procedere Trophektodermbiopsie für PID



Zona Lasererung D3



Procedere Trophektodermbiopsie für PID



Trophektodermbiopsie D5/D6



PID

Procedere Trophektodermbiopsie für PID

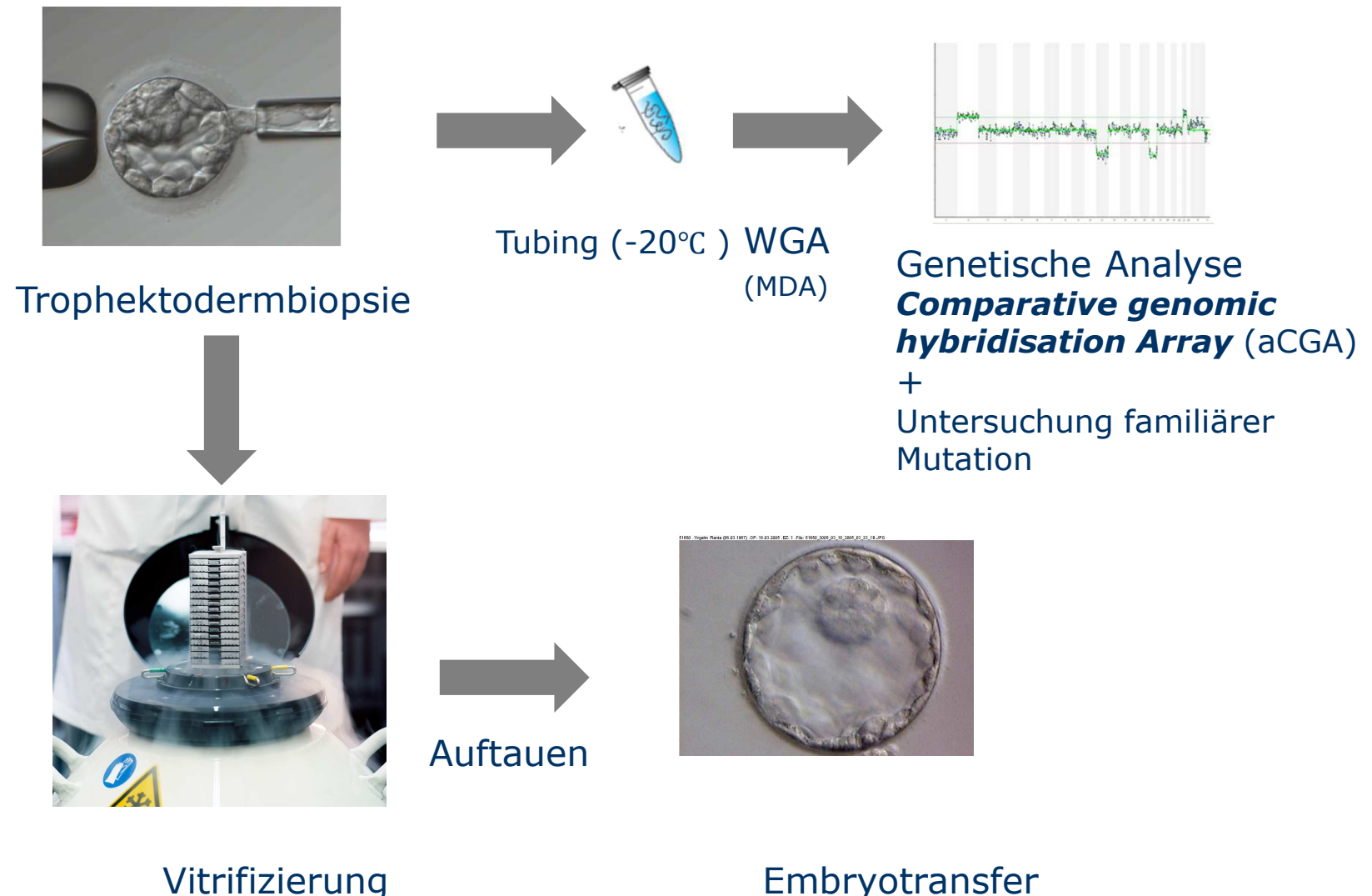


Trophektodermbiopsie D5/D6



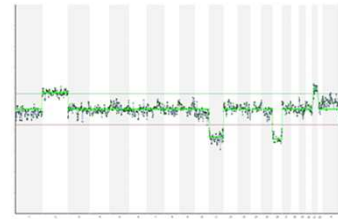
PID

Procedere Trophektodermbiopsie für PID





Procedere Genetik für PID



WGA

Genetische Analyse
***Comparative genomic
hybridisation Array*** (aCGA)

MDA

+
Untersuchung familiärer
Mutation



PID

PID Gesamt	2011-01/2015	
Patientinnen	144	
Blastozysten (BZ) aCGH	755	
Euploide BZ	240	31,8%
Aneuploide BZ	458	60,7%
Nicht beurteilbare BZ	57	7,5%
Für Embryotransfer aufgetaute Blastozysten	136	
Nach Auftauen degenerierte Blastozysten	2	1,5%



PID

PID Gesamt	2011-01/2015	
Patientinnen	144	
Blastozysten (BZ) aCGH	755	
Euploide BZ	240	31,8%
Aneuploide BZ	458	60,7%
Nicht beurteilbare BZ	57	7,5%



PID

PID Gesamt	2011-01/2015	
Patientinnen	144	
Blastozysten (BZ) aCGH	755	
Euploide BZ	240	31,8%
Aneuploide BZ	458	60,7%
Nicht beurteilbare BZ	57	7,5%
Blastozysten mit Mutations-Analyse	99	
Nicht-betroffene BZ	58	58,6%
Betroffene BZ	39	38,4%
nicht beurteilbare BZ	2	2,0%



PID

PID (aCGH) Balancierte Translokationen	2011- 01/2015	
Patientinnen	41	
Blastozysten (BZ)	215	
Euploide BZ	57	26,5%
Aneuploide BZ	146	67,9%
Nicht beurteilbare BZ	12	5,6%



PID (aCGH) Balancierte Translokationen	2011- 01/2015	
Patientinnen mit Embryotransfer	24	
Durchschnittsalter	33.8	
Embryotransfers	31	
Blastozysten pro Transfer	1,1	
Aufgetaute Blastozysten	33	
Degenerierte Blastozysten	0	
kl. Schwangerschaften	17	
Schwangerschaften pro Transfer	54,8%	
Schwangerschaften pro Patientin	70,8%	
Fehlgeburten	3	
Geburten (Kinder)	11(11)	



PID

PID (aCGH) V.a. embryonale Aneuploidien	2011-01/2015	
Patientinnen	87	
Blastozysten (BZ)	489	
Euploide BZ	150	30,7%
Aneuploide BZ	298	60,9%
Nicht beurteilbare BZ	41	8,4%



PID (aCGH) V.a. embryonale Aneuploidien	2011-01/2015	
Patientinnen mit Embryotransfer	57	
Durchschnittsalter bei Punktion	37,0	
Embryotransfers	80	
Blastozysten pro Transfer	1,1	
Aufgetaute Blastozysten	90	
Degenerierte Blastozysten	2	2,2%
Kl. Schwangerschaften	45	
Schwangerschaften pro Transfer	56,3%	
Schwangerschaften pro Patientin	79,0%	
Fehlgeburten	7	
Geburten (Kinder)	22(24)	



PID autosomal dominante Erkrankungen (AD)

CPVT (Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachycardie)

Myotone Dystrophie Typ I

Osteogenesis imperfecta

Retinoblastom

Neurofibromatose Typ I

Marfan-Syndrom



PID autosomal rezessive Erkrankungen (AR)

Cystische Fibrose

Spinale Muskelatrophie (SMA-I)

Spondylokostale Dysostose

Morbus Krabbe (lysosomale Speicherkrankheit)

Leukenzephalopathie vanishing white matter



PID X chromosomal rezessive Erkrankungen (XR)

Hämophilie B Konduktorin

Hämophilie A-Konduktorin

Spino-bulbäre Muskelatrophie (Kennedy disease)



PID familiäre Mutation (+aCGH)	2011-01/2015	
Patientinnen	16	
Blastozysten mit monogener Diagnostik	99	
Nicht-betroffene BZ	58	58,6%
Betroffene BZ	39	39,4%
nicht beurteilbare BZ	2	2,0%
hiervon zusätzlich:		
Nicht-betroffene BZ +aCGH	51	
Euploide nicht-betroffene BZ	33	64,7%
Aneuploide nicht-betroffen BZ	14	27,5%
nicht beurteilbare nicht-betroffene BZ	4	7,8%



PID monogen Diagnostik (+aCGH)	2011-01/2015	
Patientinnen mit Embryotransfer	12	
Durchschnittsalter	32,4	
Embryotransfers	14	
Blastozysten pro Transfer	1,1	
Aufgetaute Blastozysten	15	
Degenerierte Blastozysten	0	
Schwangerschaften	10	
Schwangerschaft pro Transfer	71,4%	
Schwangerschaft pro Patientin	83,3%	
Fehlgeburten	1	
Geburten (Kinder)	2(3)	



PID Resumee

Trophektodermbiopsie für PID schadet in dem von uns gewählten Procedure den Embryonen nicht

PID mit aCGH zur Untersuchung auf embryonale Aneuploidie ist höchstgradig effizient

PID ist zur Diagnostik bekannter familiärer Mutationen geeignet.
Zusätzlich sind Untersuchungen von Aneuploidien mit aCGH möglich und sinnvoll

PID ist in jedem Fall optimale Voraussetzung für den Single Embryo Transfer (SET)



Update PID 24.4.2015

**Dank an die Mitarbeiter/innen der
reproduktionsmedizinischen und humangenetischen Labore**



Birgit Groß
Vanessa Hölzl
Sabrina Zech
Annemarie Groß
Cornelia Hillebrand
Agnessa Bichler
Stephanie Trenkle
Edmund Kreuzer



Päivi Forsblum
Stephanie Bug
Jana Pricelius
Mona Stecher
Beate Solfank
Daniela Strohmayer
Claudia Bayerl
Nicole Liebert



Ende

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!