

Zur Diskussion um PID

von

Prof. Dr. med. Josef Wisser, Klinik für Geburtshilfe, UniversitätsSpital Zürich

I.

Neue molekulargenetische Befunde belegen, dass der Embryo in den ersten Lebensstagen vor der Implantation genetisch nicht homogen ist, sondern ein Gemisch von euploiden (normale Chromosomenzahl) und aneuploiden Zellen (abnorme Chromosomenzahl) aufweist (Mosaikbildung) (Ledbetter 2009). In 21 von 23 Embryonen waren Zellen mit Chromosomenanomalien nachweisbar (Vanneste, Voet et al. 2009). Damit bleibt unklar, ob die eine Zelle, die man zufällig zu Untersuchungszwecken gewinnt, den späteren Embryo und Feten repräsentiert. Demzufolge ist ein Aneuploidiescreening in der Präimplantationsphase z.B. auf Trisomie 21 höchst problematisch, denn selbst bei einer nachgewiesenen Aneuploidie könnte sich der Embryo normal entwickeln. Die Mosaikbildung des Embryos vor der Implantation erklärt auch, dass ein Aneuploidiescreening des Präimplantationsembryos die Erfolgsrate von IVF/ICSI nicht erhöht. Vielmehr sind die Schwangerschaftsraten nach Präimplantationsuntersuchungen niedriger als im Vergleichskollektiv (Mastenbroek, Twisk et al. 2007). Daher erachten derzeit verschiedene Arbeitsgruppen in unterschiedlichen Ländern ein Aneuploidiescreening als nicht sinnvoll (Checa, Alonso-Coello et al. 2009) (Fauser 2008) (Twisk, Mastenbroek et al. 2006).

II.

Möglicherweise trägt die Mosaikbildung des Embryos vor der Implantation auch dazu bei, dass bei der Untersuchung auf monogene Erkrankungen und strukturelle Chromosomenanomalien in der Präimplantationsphase falsch-negative Befunde gefunden werden. Das bedeutet, dass man fälschlicherweise von einem gesunden Embryo ausgeht (Harper, Coonen et al. 2010). Die Kenntnis dieses Problems der falsch-negativen Befunde veranlasst viele Zentren in der ersten Hälfte der Schwangerschaft eine vorgeburtliche Kontrolluntersuchung durchzuführen. Wie häufig es zu falsch-positiven Befunden (Embryo wird fälschlicherweise als krank beurteilt) kommt, wurde bislang nicht untersucht. Diese Embryonen werden nicht in die Gebärmutter implantiert und überleben allein schon deshalb nicht.

Schlussfolgerung.

Untersuchungen, welche über Leben und Tod eines menschlichen Embryos entscheiden, bedürfen einer höchst möglichen diagnostischen Sicherheit. Davon ist die genetische Untersuchung einer Zelle des Präimplantationsembryos noch weit entfernt.

Literatur

Checa, M. A., P. Alonso-Coello, et al. (2009). "IVF/ICSI with or without preimplantation genetic screening for aneuploidy in couples without genetic disorders: a systematic review and meta-analysis." J Assist Reprod Genet **26**(5): 273-283.

Fauser, B. C. (2008). "Preimplantation genetic screening: the end of an affair?" Hum Reprod **23**(12): 2622-2625.

Harper, J. C., E. Coonen, et al. (2010). "ESHRE PGD Consortium data collection X: cycles from January to December 2007 with pregnancy follow-up to October 2008." Hum Reprod **25**(11): 2685-2707.

Ledbetter, D. H. (2009). "Chaos in the embryo." Nat Med **15**(5): 490-491.

Mastenbroek, S., M. Twisk, et al. (2007). "In vitro fertilization with preimplantation genetic screening." N Engl J Med **357**(1): 9-17.

Twisk, M., S. Mastenbroek, et al. (2006). "Preimplantation genetic screening for abnormal number of chromosomes (aneuploidies) in in vitro fertilisation or intracytoplasmic sperm injection." Cochrane Database Syst Rev(1): CD005291.

Vanneste, E., T. Voet, et al. (2009). "Chromosome instability is common in human cleavage-stage embryos." Nat Med **15**(5): 577-583.

Dieser Beitrag vom 20.11.10 ist abrufbar unter www.aerzte-fuer-das-leben.de, in der Rubrik "Literatur", dort "Artikel".

Siehe dazu dort auch den Beitrag: "Chaos in the embryo" von David H Ledbetter, Nature Medicine 15, 490 - 491 (2009), doi:10.1038/nm0509-490