



## **Präimplantations-Diagnostik (PID) bei Trägern von balancierten Translokationen**

### **erste Resultate nach CGH-Microarray**

U. Noss<sup>1</sup>, S. Bug<sup>2</sup>, J. Pricelius<sup>2</sup>, B. Groß<sup>1</sup>, M. Stecher<sup>2</sup>, B. Becker<sup>2</sup>,  
C. Nevinny-Stickel-Hinzpeter<sup>2</sup>

DR. W. BOLLMANN | DR. T. BRÜCKNER | DR. U. NOSS  
Zentrum für Reproduktionsmedizin München<sup>1</sup>

Dr. med. Dr. rer.nat. C. Nevinny-Stickel-Hinzpeter  
synlab Medizinisches Versorgungszentrum Humane Genetik<sup>2</sup>



## PID

### Balancierte Translokation:

Austausch von chromosomalem Material zwischen zwei verschiedenen Chromosomen.

Die Gesamtmenge der DNA bleibt gleich (balanciert).

Keine phänotypische Auswirkung auf den Träger

Hohes Risiko für einen unbalancierten embryonalen Chromosomensatz, führt zu:

Aborten

Totgeburten

Geburten von Kinder mit chromosomalen Syndromen



## PID

### Fallbericht E.L.

**Alter**

**33 Jahre**

**Kinderwunsch**

**seit 2005**

**Bisherige SS**

**3 Aborte 2005-2007  
1 Geburt 2008  
4 Aborte 2009-2011**

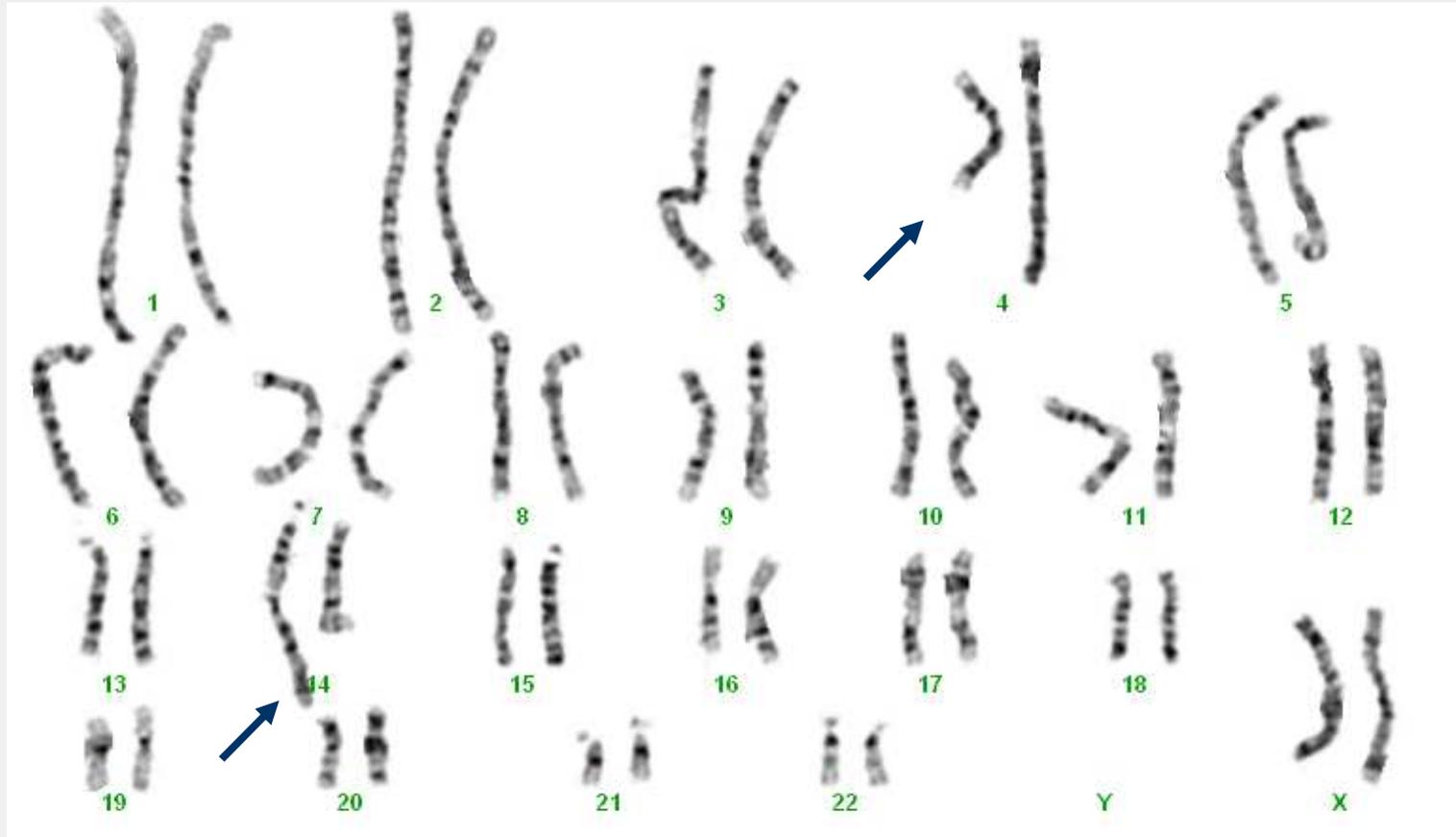
**Karyotyp Pat.  
(2007)**

**Balancierte Translokation :  
46,XX,t(4;14)(q25;q32.1)**



PID

## Karyogramm der Patientin

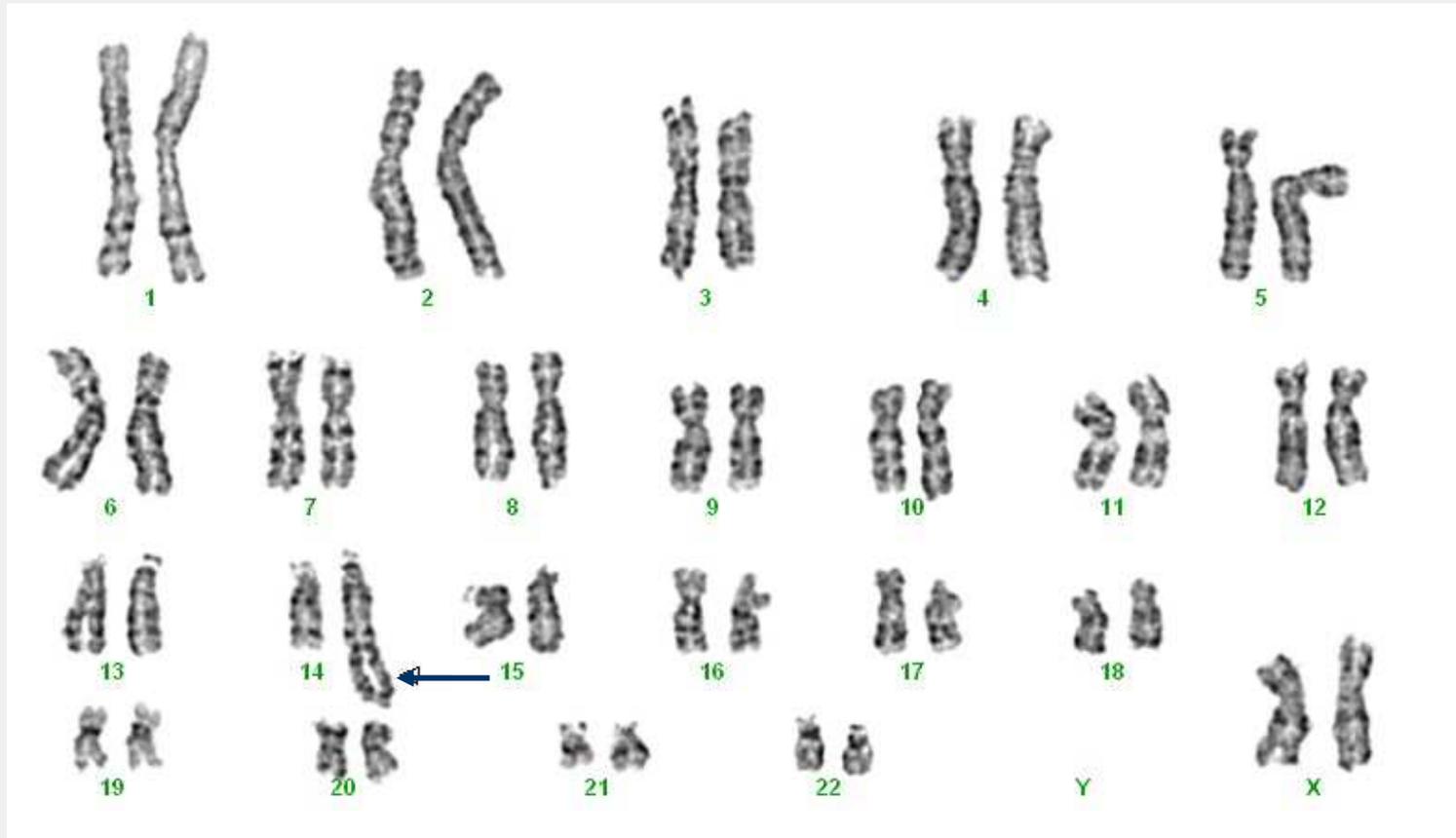


46,XX,t(4;14)(q25;q32.1)



# PID

## Karyogramm des 7. Aborts



46,XX,der(14)t(4;14)(q25;q32.1)mat



## PID

### Therapie Fall E.L.

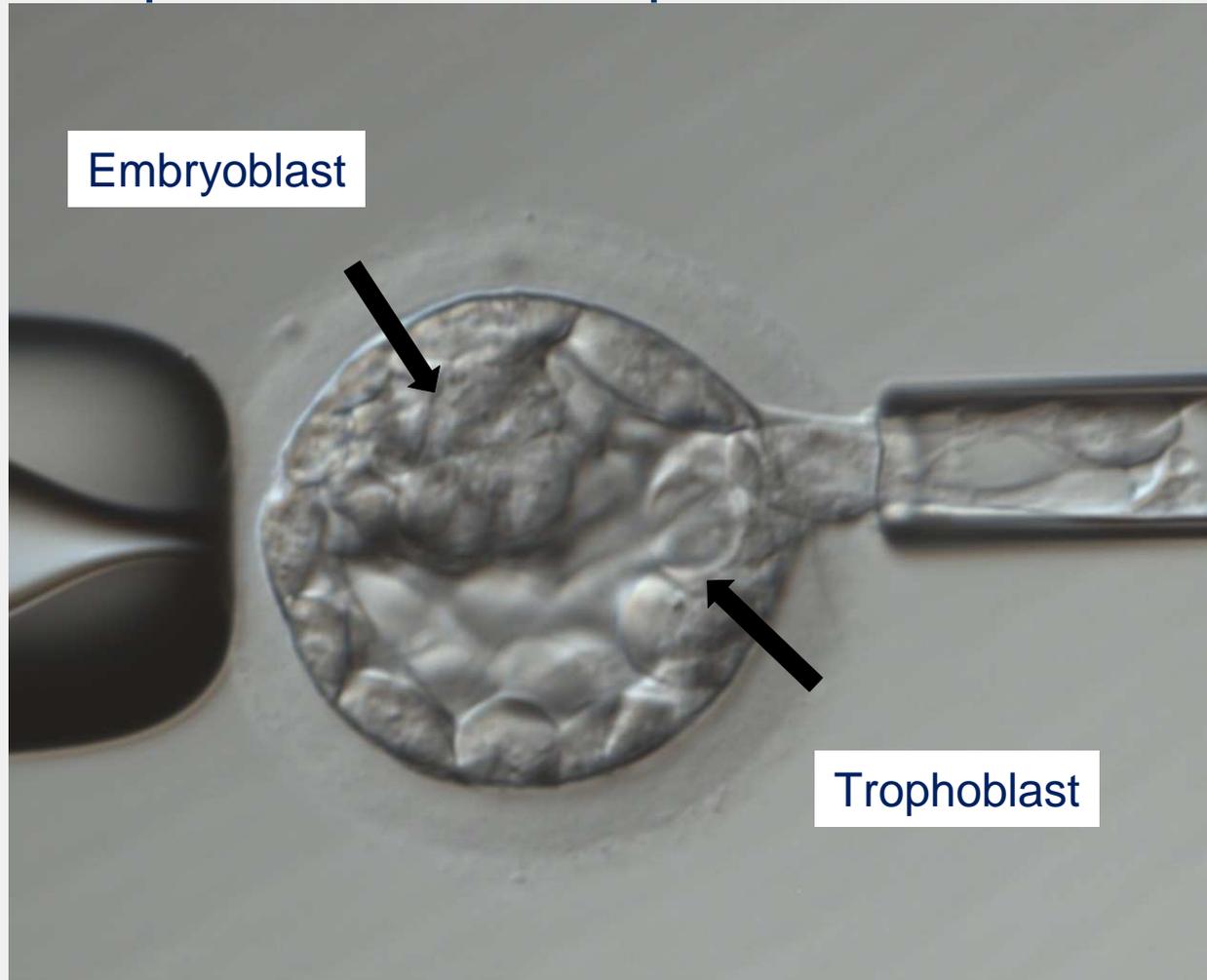
<b>Therapie</b>	<b>ICSI + PID</b>
<b>Stimulation</b>	<b>Antagonistenprotokoll (225 iE FSH)</b>
<b>Follikelpunktion</b>	<b>12/2011</b>
<b>Eizellen</b>	<b>19: MII 15, 2PN 15</b>
<b>Blastozysten (BZ)</b>	<b>5</b>
<b>Trophekterdbiopsie</b>	<b>5 BZ 12/2011</b>
<b>BZ-Vitrifizierung*</b>	<b>12/2011</b>

\* Rapid-I™ Vitrolife

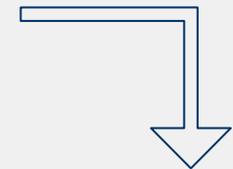


PID

## Trophektoderm-Biopsie



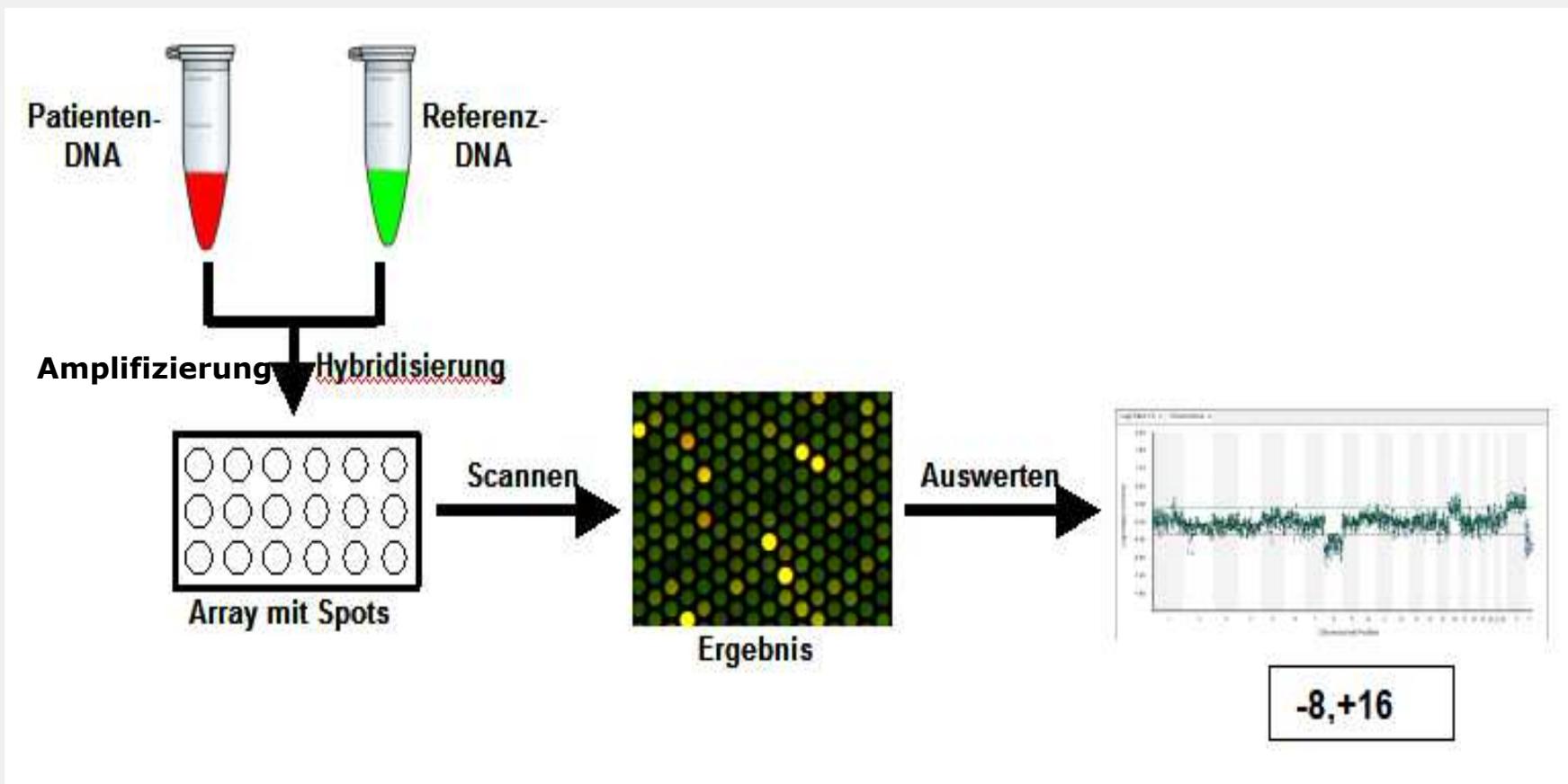
Biopsat





PID

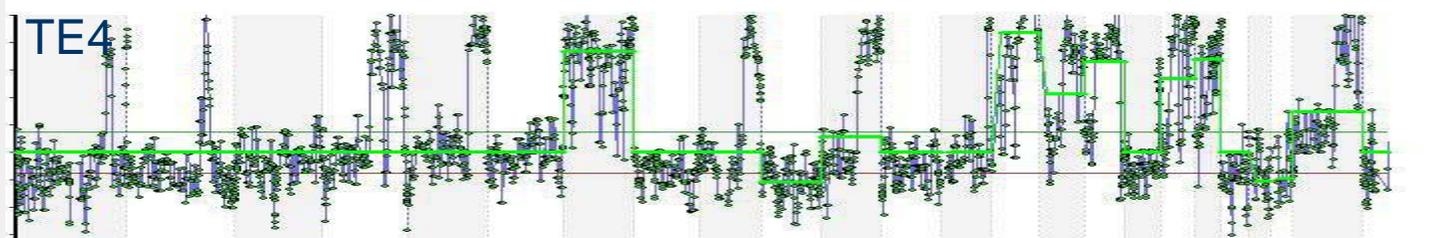
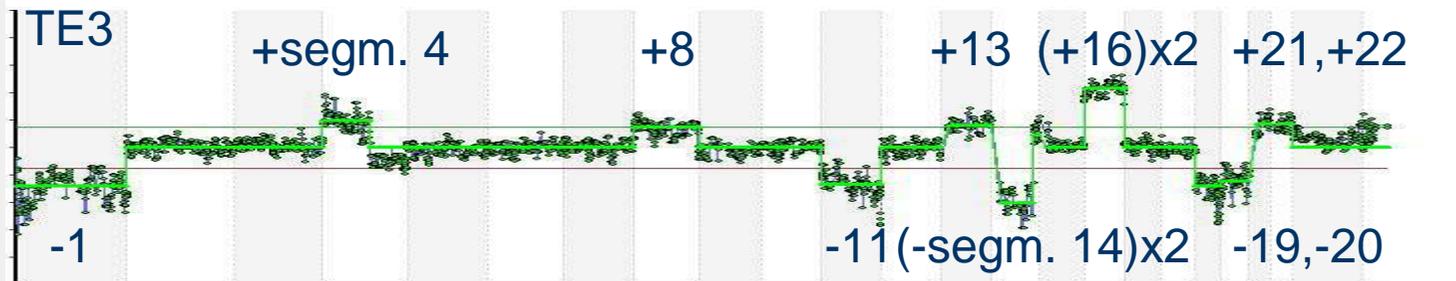
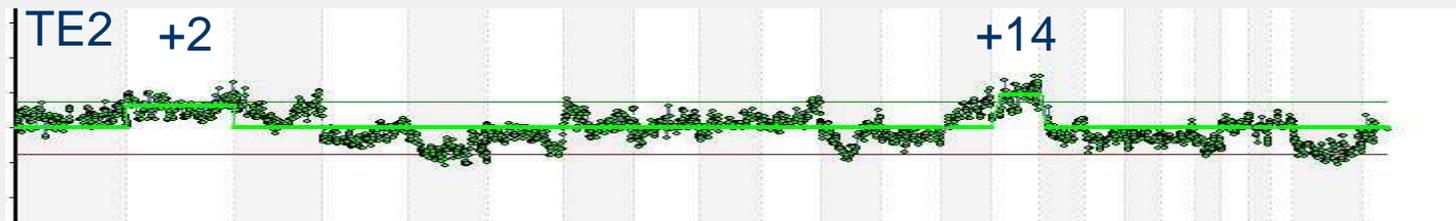
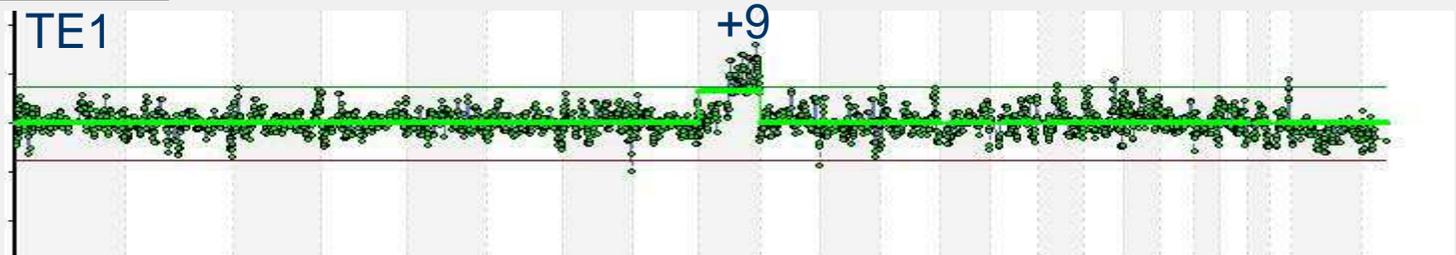
## Genetische Untersuchung: Prinzip eines Microarrays



24sure+ BAC-Array  
(BlueGnome).



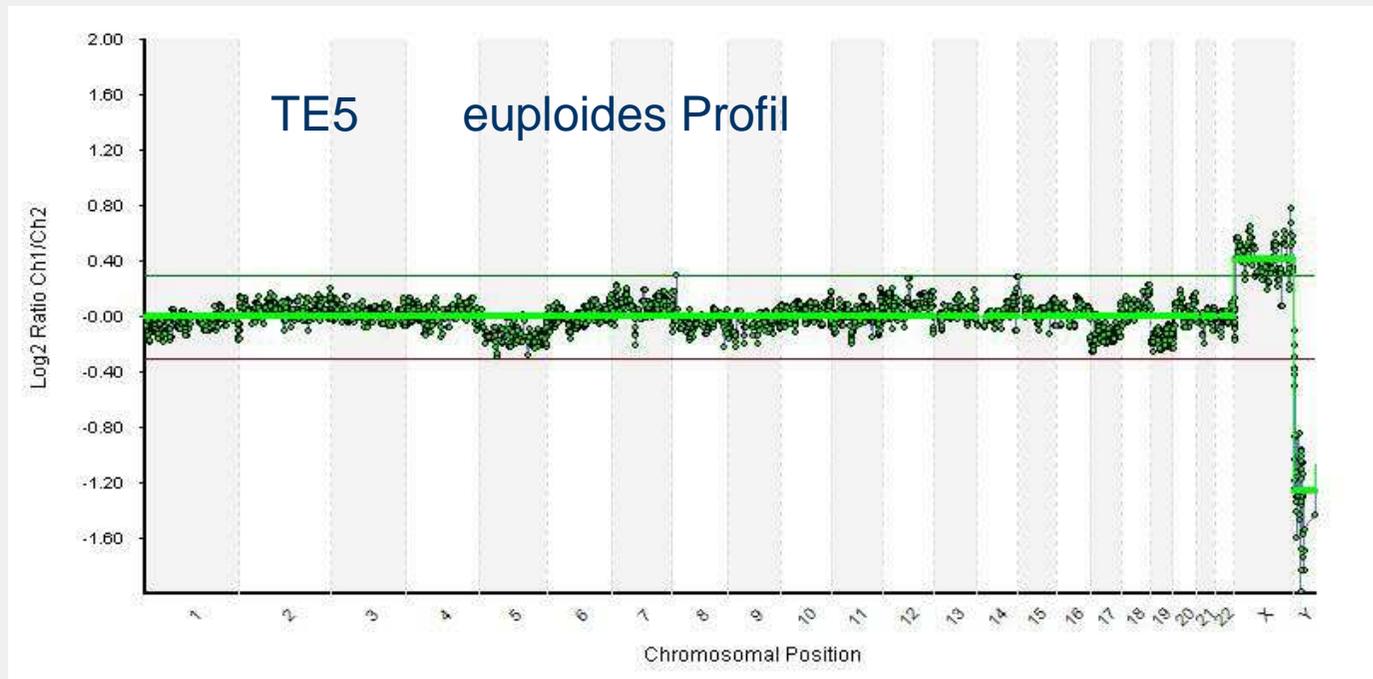
# PID



24sure+ BAC-Array  
(BlueGnome).



# PID



24sure+ BAC-Array  
(BlueGnome).



## PID

### Therapie Fall E.L.

<b>Therapie</b>	<b>ICSI + PID</b>
<b>PID-Resultat</b>	<b>4 aneuploid, 1 euploid</b>
<b>Embryotransfer</b>	<b>1/2012, natürlicher Zyklus 1 euploider Embryo Auftau und Transfer am 5. Tag nach Ovulation</b>
<b>Schwangerschaft</b>	<b>23. Woche (10/2012)</b>



## PID

### PID-Resultate: alle balancierten Translokationen (TL) 1.11.2011 – 31.7.2012

Pat	TL	Träger	BZ	PID Embryos
1	14;16	♂	1	<b>1 aneuploid</b>
2	4;14	♀	5	<b>1 euploid, 4 aneuploid</b>
3	2;12	♂	7	<b>1 euploid, 5 aneuploid, 1 nd</b>
4	11;13	♀	16	<b>2 euploid, 13 aneuploid, 1 nd</b>
5	10;18	♀	4	<b>4 aneuploid</b>
6	7;12	♀	2	<b>2 euploid</b>
7	4;21	♂	2	<b>1 aneuploid, 1 nd</b>

BZ= Blastozysten biopsiert    nd= nicht diagnostizierbar



# PID

## PID-Resultate: alle balancierten Translokationen (TL) 1.11.2011 – 31.7.2012

Pat.	PID-BZ	BZ eu	BZ aneu	nd	ET	Grav.
<b>7</b>	<b>37</b>	<b>6</b>	<b>25</b>	<b>4</b>	<b>4</b>	<b>3</b>
		16,2%	67,6%	10,8%		

PID-BZ = Blastozysten mit PID eu = euploid aneu = aneuploid nd = nicht diagnostizierbar



## PID

PID-Resultate: *gesamt (Patienten mit balancierten Translokationen und Patienten mit rezidivierenden aneuploiden Aborten ohne Translokationen)*

1.11.2011 – 31.7.2012

Pat.	PID-BZ	BZ eu	BZ aneu	nd	ET	Grav
<b>29</b>	<b>139</b>	<b>36</b>	<b>82</b>	<b>21</b>	<b>14</b>	<b>11</b>
		25,9%	59,0%	15,1%		

PID-BZ = Blastozysten mit PID    BZ-eu = euploide Blastozysten    aneu = aneuploide BZ  
 nd = nicht diagnostizierbar    ET= Embryotransfer



## PID

### Resumee

PID verhindert bei Paaren mit balancierter Translokation sehr zuverlässig eine (erneute) Abortschwangerschaft.  
Der Transfer eines euploiden Embryos führt mit hoher Wahrscheinlichkeit zu einer intakten Schwangerschaft

PID ist bei rezidivierenden Aneuploidie-Aborten auch bei Patienten ohne balancierte Translokationen ebenfalls effektiv

Dringend wichtig sind weitere Schritte zur Validierung der PID



PID

## Zusammenarbeit des PID Zentrums



synlab MVZ Humane Genetik, München  
Dr. Dr. C. Nevinny-Stickel-Hinzpeter  
***Dr.rer.nat. S. Bug***

J. Pricelius  
M. Stecher



Reproduktionsmedizin München  
Dr.W.Bollmann, Dr.T. Brückner, Dr.U.Noss  
***Dipl.Biol. B. Groß***

A. Groß



PID

Ende

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!