

Wunschbaby-Zentrum Univ.Prof.Dr.Wilfried Feichtinger	A-1130 Wien Lainzer Str. 6
EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG PKD	Formblatt



Institut für Kinderwunsch

Lainzer Straße 6, A-1130 Wien
Tel: +43/1/8777775
FAX: +43/1/8777775-34

POLKÖRPERDIAGNOSTIK

Patienteninformation und Einverständniserklärung

Allgemeines: Die Chromosomen sind die Träger des Erbguts in der Zelle. Der Mensch hat 22 Chromosomenpaare (Autosomen) und zuzüglich entweder zwei X-Chromosomen bei weiblichem Geschlecht (46,XX) oder ein X- und ein Y-Chromosom (Geschlechtschromosomen) bei männlichem Geschlecht (46,XY). Jeder Mensch erbt 22 Autosomen und ein Geschlechtschromosom von der Mutter und den entsprechenden 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. Chromatidensatz unter Bildung des 2. Polkörpers ausgeschleust wird. Die Anzahl der Chromosomen im 1. Polkörper und in der Eizelle sollte normalerweise also gleich sein.

Die Chance auf Erfolg einer künstlichen Befruchtung hängt wesentlich von der Unversehrtheit der Chromosomen in den Eizellen bzw. Spermienzellen ab. Eizellen von 35-jährigen Frauen weisen zu ca. 50 % Chromosomenstörungen auf, bei 40-jährigen Frauen erhöht sich diese Zahl bereits auf bis zu 70 %. Solche Chromosomenveränderungen, die in Spermien wesentlich seltener sind, haben meist zur Folge, dass entweder die Einnistung der befruchteten Eizelle missglückt oder es zu Fehlgeburten kommt. Sie können selten aber auch zur Geburt eines Kindes mit Entwicklungsstörungen führen. Im Zuge der künstlichen Befruchtung ist daher die Auswahl derjenigen Eizellen, die einen normalen Chromosomensatz haben, eine wünschenswerte Option. Solch eine Auswahl ist durch die Polkörperdiagnostik möglich.

Entnahme der Polkörper: Wenige Stunden nach Durchführung der Intracytoplasmatischen Spermieninjektion (ICSI) wird 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 dieser oft noch sehr fest mit der Eizelle verbunden ist und eine gewaltsame Entnahme zu einer Schädigung der Eizelle und des Polkörpers führen könnte.

Genetische Untersuchung der Polkörper: Nach Entnahme wird in den Polkörpern mittels dem genetischen Diagnoseverfahren der Fluoreszenz In Situ Hybridisierung (FISH; numerische Analyse der Chromosomen 13, 16, 18, 21, 22) oder der Comparative Genomic Hybridization (CGH; Analyse der Chromosomen 1-22 und X) untersucht. Dieses Verfahren erlaubt indirekte Rückschlüsse darauf, ob für die Chromosomen in der jeweiligen Eizelle eine normale Verteilung oder eine Fehlverteilung vorliegt.

Nutzen der Behandlung: Die Polkörperdiagnostik kann bei einem ganz bestimmten Patientenkreis nach derzeitigem Wissensstand die Chance für die Geburt eines gesunden Kindes im Zuge der

Version	1	Erstellt von	Fr. Mädel	Datum	12.02.12	Freigegeben von	Prof.Hengstschläger	Datum	12.02.12	1 v. 1
---------	---	--------------	-----------	-------	----------	-----------------	---------------------	-------	----------	--------

Wunschbaby-Zentrum Univ.Prof.Dr.Wilfried Feichtinger	A-1130 Wien Lainzer Str. 6
EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG PKD	Formblatt

künstlichen Befruchtung erhöhen. Ziel dieses Verfahrens ist es 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 kindliche Entwicklungsstörungen haben.

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. Die durchgeführten Untersuchungen im Rahmen der Polkörperdiagnostik haben keine 100%ig sichere Aussagekraft und erfassen nicht alle möglichen Chromosomen- oder Entwicklungsstörungen. 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 oder die während der frühen Embryonalentwicklung neu entstehen können, 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.

Patientin: Ich habe die Einverständniserklärung gut durchgelesen und verstanden; eine Kopie wurde mir ausgehändigt. Ich erkläre mich damit einverstanden, diese Untersuchung (bitte ankreuzen):

FISH , CGH durchführen zu lassen. Ich weiß, dass ich die Behandlung zu jeder Zeit abbrechen kann, nachdem ich mit meinem behandelnden Arzt darüber gesprochen habe.

Name:

Vorname:

Unterschrift:

Datum:

Arzt/Ärztin: Ich habe der Patientin die Untersuchung erläutert und mit Ihr durchgesprochen. Sie ist über den Hintergrund der Behandlung informiert, ebenso wie über den sich aus der Untersuchung ergebenden Nutzen.

Name:

Vorname:

Unterschrift:

Datum:

Univ.-Prof. Dr. Markus Hengstschläger: Ich habe der Patientin die Untersuchung aus genetischer Sicht ergänzend erläutert und mit Ihr durchgesprochen. Sie ist über die genetischen Aspekte der Laborarbeit informiert.

Unterschrift:

Datum:

Version	1	Erstellt von	Fr. Mädel	Datum	12.02.12	Freigegebenvon	Prof.Hengstschläger	Datum	12.02.12	2 v. 2
---------	---	--------------	-----------	-------	----------	----------------	---------------------	-------	----------	--------