

# Patienteninformation

## Genetischer Präimplantationstest auf Aneuploidien (PGT-A)

Pre-Implantation Genetic Testing for Aneuploidy

### Grundlagen

PGT-A ist eine genetische Untersuchung, die 5 – 6 Tage nach Befruchtung der Eizelle, vor Übertragung in die Gebärmutter, im Rahmen der In-vitro Fertilisation durchgeführt wird. Ziel der Untersuchung ist es, Chromosomenstörungen auszuschliessen, um so geeignete Embryonen für den Transfer in die Gebärmutter auswählen zu können. Dadurch kann die Zeit bis zum Eintreten einer Schwangerschaft verkürzt werden.

### Vorgehen

Aus der befruchteten Eizelle entwickelt sich zunächst die Blastozyste. Die Blastozyste besteht aus der Anlage für den Mutterkuchen / Plazenta (Trophectoderm) und einer inneren Zellmasse, aus welcher sich der Embryo entwickelt (Abbildung 1).

Am 5. oder 6. Tag nach Befruchtung werden mittels Biopsie ca. 3 – 8 Zellen des Trophectoderms entnommen. Es werden keine Zellen des Embryos entfernt. Die Blastozysten werden dann individuell eingefroren. Die 3 – 8 entnommenen Zellen aus der Anlage des Mutterkuchens / Plazenta werden molekular-genetisch analysiert.

Blastozysten mit normaler Chromosomenzahl (Abbildung 2), können in einem Kryozyklus für einen Embryotransfer aufgetaut werden.

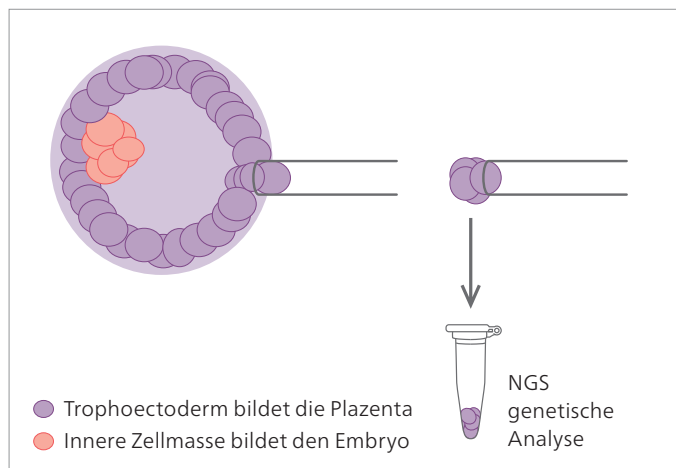


Abbildung 1: Trophectoderm Biopsie am 5. Tag von Zellen, die die Plazenta bilden

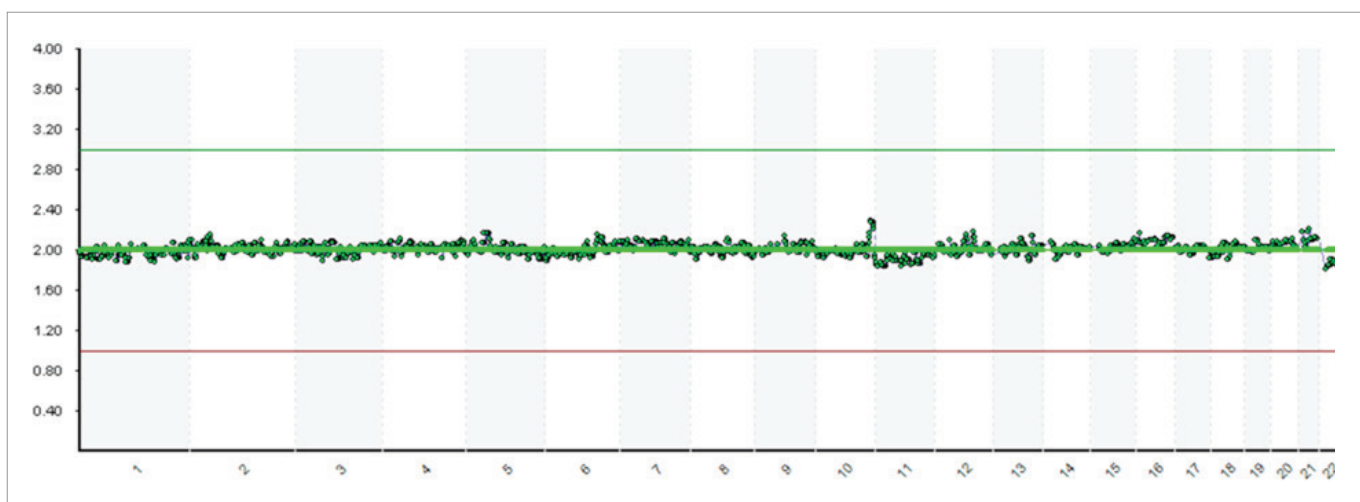


Abbildung 2: Normale Chromosomenzahl

Blastozysten mit abnormer Chromosomenzahl (Abbildung 3) werden mit Zustimmung des Paares vernichtet.

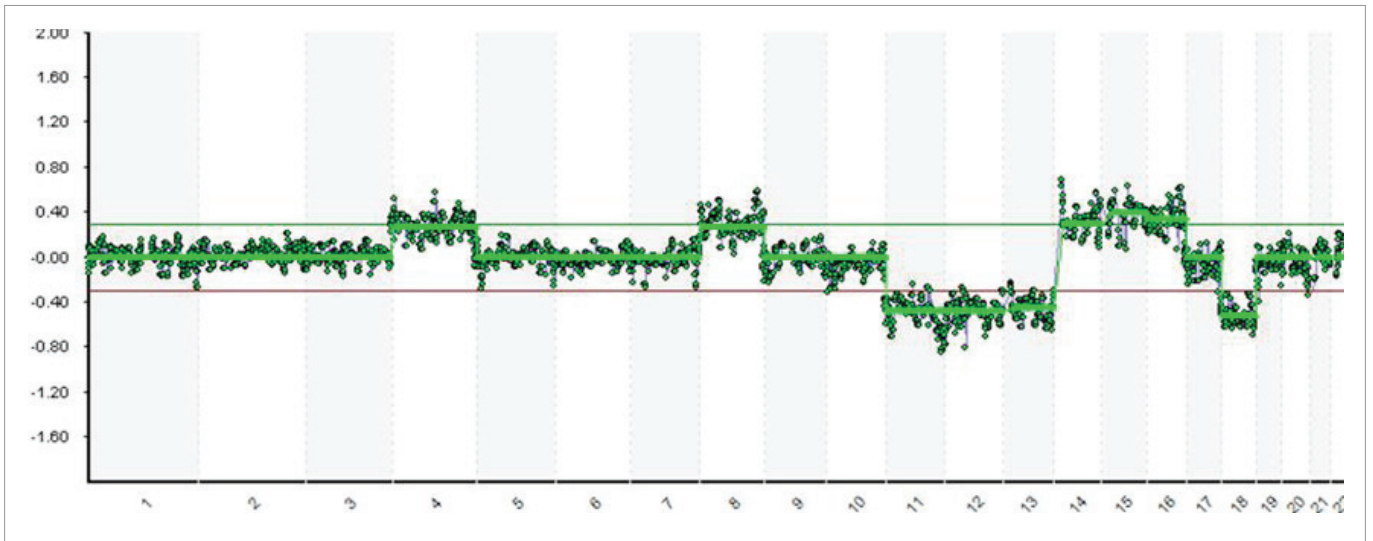


Abbildung 3: Abnorme Chromosomenzahl

### Grenzen der Methode

- Es ist nicht immer möglich, aus einer Biopsie ein verwertbares Resultat zu erhalten
- Die Biopsie, das Einfrieren, die Aufbewahrung und das Auftauen der Zellen erfolgt in Anwendung bewährter wissenschaftlicher Methoden. Viollier AG kann jedoch keine Gewähr dafür übernehmen, dass die Zellen nach deren Auftauen lebensfähig und geeignet sind, eine Schwangerschaft herbeizuführen
- Balancierte chromosomale Translokationen, Inversionen, uniparentale Disomien, Triploidien, niedriggradige Mosaik (< 20%) und Gendefekte können mit dieser Methode nicht erkannt werden
- Ein Transfer im Punktionszyklus (Frischtransfer) ist nicht möglich
- PGT-A ersetzt nicht die empfohlene Schwangerschaftsvorsorge (z. B. Schwangerschaftsultraschall, Ersttrimester-Screening, nicht-invasiver Pränataltest und invasive Chromosomenuntersuchung)

### Überschussinformationen

Bei PGT-A können Überschussinformationen entstehen. Dies sind Informationen, welche nicht zum Aneuploidie-Screening gehören, jedoch durch die immer präzisere genetische Analyse entdeckt werden können (z. B. Hinweis auf Translokation bei einem Elternteil). Das Paar hat das Recht auf Wissen oder Nichtwissen und kann selbst entscheiden, ob es Überschussinformationen erfahren möchte oder nicht.

# Einverständniserklärung

## Genetischer Präimplantationstest auf Aneuploidien (PGT-A)

Pre-Implantation Genetic Testing for Aneuploidy

→ Lesen Sie die Patienteninformation (S. 1 – 2) sowie dieses Formular (S. 3) sorgfältig durch.

→ Fragen Sie, wenn Sie etwas nicht verstehen oder wenn Sie weitere Informationen wünschen.

### Berater

Name / Vorname

---

### Patientin

Name / Vorname

---

Geburtsdatum

---

### Patient

Name / Vorname

---

Geburtsdatum

---

### Indikation für PGT-A

---

1. Ich wurde vom unterzeichnenden Berater mündlich und schriftlich über die Ziele, den Ablauf, die zu erwartenden Wirkungen, mögliche Vor- und Nachteile sowie eventuelle Risiken dieser Methode informiert. Das weitere Vorgehen für die Embryonen wird nach der Analyse auf dem PGT-A Befund zusammen mit meinem Berater schriftlich festgehalten.  Ja  Nein
2. Ich habe die Patienteninformation gelesen und verstanden. Meine Fragen im Zusammenhang mit der Methode wurden mir zufriedenstellend beantwortet. Mir wurde die schriftliche Patienteninformation und eine Kopie meiner schriftlichen Einverständniserklärung ausgehändigt.  Ja  Nein
3. Ich hatte genügend Zeit, um meine Entscheidung zu treffen.  Ja  Nein
4. Ich möchte über Überschussinformationen, falls während der Analyse welche entstehen sollten, informiert werden.  Ja  Nein
5. Ich weiss und erlaube, dass meine persönlichen Daten nur in anonymisierter Form an aussenstehende Institutionen weitergegeben werden.  Ja  Nein

---

Ort, Datum

---

Unterschrift Patientin

---

Unterschrift Patient

---

Ort, Datum

---

Unterschrift Berater