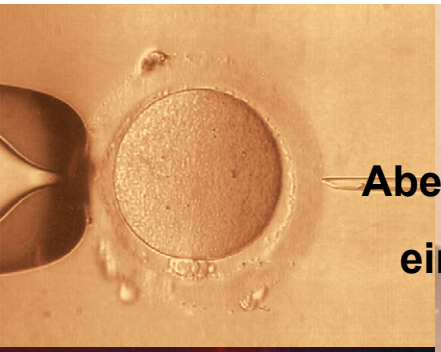
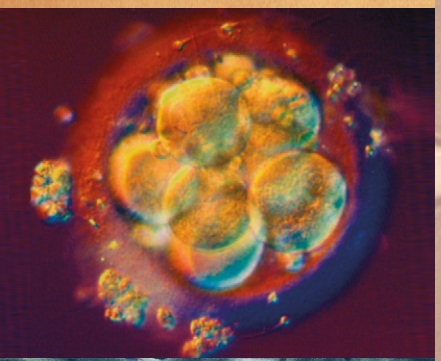
Journal für

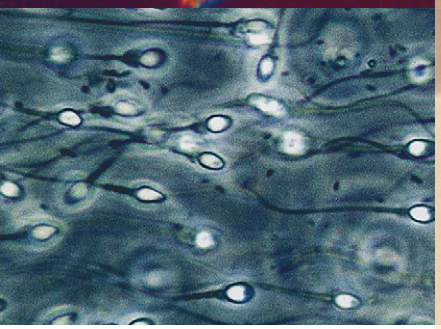
Reproduktionsmedizin und Endokrinologie

– Journal of Reproductive Medicine and Endocrinology –

Andrologie • Embryologie & Biologie • Endokrinologie • Ethik & Recht • Genetik
Gynäkologie • Kontrazeption • Psychosomatik • Reproduktionsmedizin • Urologie







Präimplantationsdiagnostik (PID) für chromosomale Aberrationen und monogene Erkrankungen – Ergebnisse eines deutschen PID-Zentrums // PGT for chromosomal aberrations and monogenic disorders – results of a German PGT center

Koehler U, Schön U, Auburger M, Neuhann T
Holinski-Feder E

J. Reproduktionsmed. Endokrinol 2026; 23 (5), 191-199

www.kup.at/repromedizin
Online-Datenbank mit Autoren- und Stichwortsuche

Offizielles Organ: AGRBM, BRZ, DVR, DGA, DGGEF, DGRM, D·I·R, EFA, OEGRM, SRBM/DGE

Indexed in EMBASE/Excerpta Medica/Scopus

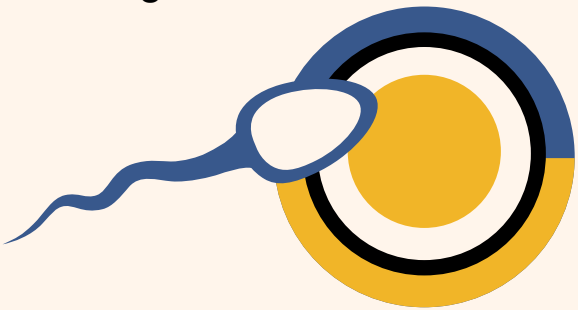
Krause & Pachernegg GmbH, Verlag für Medizin und Wirtschaft, A-3003 Gablitz

SAVE THE DATE

12. DVR KONGRESS
Research.Reflection.Reproduction

03. – 05. November 2027
congress centrum weimarhalle, Weimar

Weitere Informationen unter
www.dvr-kongress.de



Tagungspräsident*innen

Prof. Dr. med. Katharina Hancke
Prof. Dr. med. Udo Markert
Prof. Dr. med. Hans-Christian Schuppe

For personal use only. Not to be reproduced without permission of Krause & Pachernegg GmbH.

Präimplantationsdiagnostik (PID) für chromosomale Aberrationen und monogene Erkrankungen – Ergebnisse eines deutschen PID-Zentrums

U. Koehler, U. Schön, M. Auburger, T. Neuhann, E. Holinski-Feder

Kurzfassung: Präimplantationsdiagnostik (PID) ist die genetische Untersuchung von Trophoblastzellen (Trophektoderm, TE) von Tag-5- oder Tag-6-Blastozysten. Die PID wird in Deutschland durch das Embryonenschutzgesetz [1] geregelt, das eine Untersuchung embryonaler Zellen für bestimmte Indikationen an staatlich zugelassenen PID-Zentren nach zustimmender Bewertung einer Ethikkommission für PID erlaubt. Sie ermöglicht den genetischen Nachweis von chromosomalen Fehlverteilungen und pathogenen Genvarianten eines Embryos und kann somit eine Schwangerschaft mit einem für die Fragestellung betroffenen Kind verhindern.

In der vorliegenden Studie werden die Daten des PID-Zentrums des Medizinisch-Genetischen Zentrums für den Zeitraum zwischen Juli 2015 und Dezember 2025 vorgestellt. Der Fokus der Studie lag auf der PID für strukturelle Chromosomenaberrationen bei Anlageträgerschaft eines Paares für balancierte reziproke und Robertson'sche Translokationen (engl. „preimplantation genetic testing for structural rearrangements", PGT-SR). Es konnte gezeigt werden, dass sich die Anteile auffälliger und unauffälliger Ergebnisse in den Trophektodermproben (TE-Proben) unterscheiden, je nachdem, ob es sich um reziproke oder Robertson'sche Translokationen handelt, und ob diese bei der Frau (maternal) oder beim Mann (paternal) vorliegen. Ergebnisse der PID für numerische Chromosomenaberrationen (Aneuploidien, engl. „preimplantation genetic testing for aneuploidies", PGT-A) und der PID für monogene Erkrankungen (engl. „preimplantation genetic testing for monogenic disorders", PGT-M) werden vorgestellt und die Notwendigkeit diskutiert, im Rahmen der Untersuchung auf das Vorliegen pathogener Genvarianten, die TE-Probe und damit den Embryo auch auf das Vorliegen von Chromosomenfehlverteilungen zu untersuchen. Auch wenn die Mehrheit der untersuchten Trophektodermproben aus genetischer Sicht nicht für einen Transfer empfohlen werden konnten, stand in mehr als zwei Drittel (68,5 %) aller Untersuchungszyklen mindestens ein Embryo für einen Transfer zur Verfügung, da durchschnittlich mindestens drei Blastozysten im Rahmen der PID untersucht wurden.

Die Präimplantationsdiagnostik leistet einen wichtigen Beitrag, Paaren mit hohem Risiko für Nachkommen mit schwerwiegender genetischer Erkrankung die Geburt eines für die Fragestellung nicht betroffenen Kindes zu ermöglichen.

Schlüsselwörter: Präimplantationsdiagnostik, reziproke Translokation, Robertson'sche Translokation, Aneuploidie, monogene Erkrankung

Abstract: Preimplantation Genetic Testing (PGT) for chromosomal aberrations and monogenic disorders – results of a German PGT center. Preimplantation Genetic Testing (PGT) is the genetic examination of trophoblast cells (trophectoderm, TE) of day 5 or day 6 blastocysts. PGT is legally regulated by the embryo protection act (ESchG) [1], which allows genetic testing for specific indications of embryonic cells at state-approved PGT centers after approval of PGT ethics committee. It enables the genetic proof of chromosomal aberrations and pathogenic gene variants of an embryo and thus prevents from pregnancies with an affected child.

The present study represents data of the PGT cases carried out at the Medical Genetics Center over the period from July 2015 to December 2025. It focusses on PGT for structural chromosomal aberrations of couples with balanced reciprocal and Robertsonian translocations (preimplantation genetic testing for structural rearrangements, PGT-SR). It could be shown that the percentage of abnormal and normal results in trophectoderm samples (TE samples) differ depending on wether it is a reciprocal or a Robertsonian translocation and wether it is a maternal or paternal translocation. This study also represents results of PGT for numerical chromosome aberrations (preimplantation genetic testing for aneuploidies, PGT-A, and PGT for monogenic disorders, PGT-M). It emphasises the need of concomitant testing for pathogenic gene variants and chromosomal aberrations. Although the percentage of abnormal results in TE samples was high, at least one embryo could genetically be recommended for transfer in more than two thirds of all cycles, as in the vast majority of cycles at least three blastocysts have been analysed on average.

Preimplantation genetic testing significantly reduces the risk of passing on severe hereditary conditions by screening embryos before implantation. **J Reproduktionsmed Endokrinol 2026; 23 (5): 191–9.**

Keywords: Preimplantation Genetic Testing, reciprocal translocation, Robertsonian translocation, aneuploidy, monogenic disorder

Abkürzungen:

PGT-SR	preimplantation genetic testing for structural rearrangements
PGT-A	preimplantation genetic testing for aneuploidies
PGT-M	preimplantation genetic testing for monogenic disorders

Einleitung

Bei der Präimplantationsdiagnostik (PID) werden Embryonen vor der Einsetzung in die Gebärmutter genetisch untersucht, wenn bei einem Paar ein hohes Risiko für eine schwerwiegende genetisch bedingte Erkrankung besteht oder eine schwerwiegende Schädigung des Embryos zu erwarten ist, die sehr wahrscheinlich zu einer Fehl- oder Totgeburt führt. Ziel dieser Untersuchung ist es, dem Paar die Möglichkeit auf ein Kind ohne die in der Familie vorliegende genetische Erkrankung und ohne Chromosomenfehlverteilung zu eröffnen.

In Deutschland unterliegt die PID dem Embryonenschutzgesetz (ESchG) [1], das unter bestimmten Voraussetzungen eine PID für die genannten Indikationen zulässt, nachdem eine PID-Ethikkommission den Antrag auf Durchführung einer PID zustimmend bewertet. Die genetische Analyse erfolgt aus Trophoblastenzellen nach Trophektodermbiopsie (TE-Biopsie) einer Tag-5- oder Tag-6-Blastozyste [2].

Die Präimplantationsdiagnostik (Preimplantation Genetic Testing, PGT) unterscheidet zwischen:

Eingelangt am: 24.07.2026, angenommen nach Revision am: 18.10.2026 (Verantwortlicher Rubrikherausgeber: Prof. Dr. med. Georg Griesinger, MSc)
Aus dem MGZ Medizinisch-Genetisches Zentrum, München, Deutschland
Korrespondenzadresse: Dr. rer. nat. Udo Koehler, MGZ-Medizinisch Genetisches Zentrum, D-80335 München, Bayerstraße 3–5, E-mail: udo.koehler@mgz-muenchen.de

– PGT for structural rearrangements (PGT-SR),
– PGT for aneuploidies (PGT-A) und
– PGT for monogenic disorders (PGT-M) [3, 4].

PGT-SR beschreibt die Präimplantationsdiagnostik für strukturelle Chromosomenveränderungen. Diese kann Paaren angeboten werden, die eine strukturelle, meist balancierte Chromosomenveränderung (reziproke und Robertson'sche Translokationen, Inversionen) tragen [5]. Es besteht dadurch ein hohes Risiko für ein Kind mit einer unbalancierten Chromosomenaberration und einer damit assoziierten schwerwiegenden Erkrankung des Kindes oder für eine Fehl- oder Totgeburt.

PGT-A findet Anwendung in Fällen habitueller Fehlgeburten oder bei mehrfachen frustranen Behandlungszyklen der assistierten Reproduktion bei der Ratsuchenden [6] und einem dadurch hohen Risiko für eine numerische Chromosomenaberration (Aneuploidie) in zukünftigen Schwangerschaften. Das hohe Risiko für eine Tot- oder Fehlgeburt sollte entweder durch in vorangegangenen Schwangerschaften nachgewiesene Aneuploidien oder durch vorangegangene Fehlgeburten belegt sein.

PGT-M beschreibt die Präimplantationsdiagnostik für monogene Erkrankungen [7]. Sie wird angewendet bei Paaren mit pathogenen Genvarianten für monogen vererbte Erkrankungen.

PID im MGZ – Medizinisch-Genetisches Zentrum

Die vorliegende Studie umfasst Untersuchungen von Patientinnen, für die im Zeitraum von Juli 2015 bis Dezember 2025 Anträge bei der Ethikkommission für Präimplantationsdiagnostik des Bayerischen Staatsministeriums für Gesundheit, Pflege und Prävention (StMGP) gestellt wurden, und für die schriftliche zustimmende Bewertungen vorlagen. Für den genannten Zeitraum wurden 1241 PID-Anträge gestellt: 539 (43,4 %) für PGT-M, 430 (34,6 %) für PGT-SR und 272 (22 %) für PGT-A. 95,2 % der Anträge wurde zustimmend, 4,8 % ablehnend bewertet.

Methoden

Für die in der vorliegenden Studie durchgeführten PGT-SR und PGT-A-Untersuchungen wurde ein Next-Generation-Sequenzing- (NGS-) basiertes Verfahren [8, 9] mit einer Nachweisgrenze von 6–7 Megabasen angewendet (VeriSeq, EmbryoMap, Vitrolife). Chromosomale Mosaike wurden gemäß Konsens des Arbeitskreises PID der Gesellschaft für Humangenetik berichtet, wenn der Anteil aberranter Zellen mindestens 50 % beträgt [10]. Für PGT-M-Untersuchungen wurde eine Single-Nucleotide-Polymorphism- (SNP-) Microarray basierte Haplotypenanalyse angewendet (Karyomapping, Vitrolife), womit zusätzlich Hinweise auf Chromosomenfehlverteilungen festgestellt werden können [11–13]. Zusätzlich wurde der direkte Nachweis der Genvarianten mittels Sanger-Sequenzanalyse geführt.

Tabelle 1: PID-Untersuchungen im Medizinisch-Genetischen Zentrum für den Zeitraum Juli 2015 bis Dezember 2025

	PGT-M	PGT-SR	PGT-A	Gesamt
Patientinnen	319	298	139	756
PID-Zyklen	509	533	210	1252
Proben	2093	2110	696	4899

Tabelle 2: Anzahl der PID-Zyklen der PGT-SR- und PGT-A-Patientinnen

PID-Zyklen	1	2	3	4	5	6	7	8
Patientinnen	254	106	44	22	6	2	2	1
Anteil (%)	58,1	24,3	10,08	5	1,37	0,46	0,46	0,23

Tabellen 3: PGT-SR: Anzahl der TE-Proben für maternale und paternale reziproke und Robertson'sche Translokationen

	Reziproke Translokationen		Robertson'sche Translokationen		Aneuploidien
	maternal	paternal	maternal	paternal	
Patientinnen PID-Zyklen	104	123	29	42	139
kumulativ	180	220	41	92	210
TE-Proben Kumulativ	673	810	172	277	696
TE-Proben jeweils erster Zyklus	422	480	129	150	510

Ergebnisse

Es wurden 4899 Trophektodermproben (TE-Proben) aus 1252 Behandlungszyklen von 756 Patientinnen untersucht. Bei der Anzahl der Behandlungszyklen, im Folgenden „Zyklen" genannt, handelt es sich um diagnostische Zyklen, für die eine PID durchgeführt wurde („PID-Zyklen"): PGT-M: 319 Patientinnen/509 Zyklen/2093 TE-Proben; PGT-SR: 298/533/2110; PGT-A: 139/210/696 (Tabelle 1). Für über die Hälfte der Patientinnen (58,1 %), für die eine PGT-SR und eine PGT-A durchgeführt wurde, wurde im genannten Zeitraum ein einziger PID-Zyklus durchgeführt, für 41,9 % der Patienten ein oder mehrere Folgezyklen (Tabelle 2). Von den 298 PGT-SR-Patientinnen entfielen 227 Fälle/400 Zyklen auf die Fragestellung reziproke Translokationen (maternal 104/180; paternal 123/220) und 71 Fälle/133 Zyklen auf die Fragestellung Robertson'sche Translokationen (maternal 29/41, paternal 42/92) (Tabelle 3). Das Durchschnittsalter der Patientinnen betrug für PGT-SR und PGT-A 35 Jahre (25–47 Jahre), für PGT-M 34 Jahre (22–45 Jahre).

1. Bezeichnungen für die erzielten Ergebnisse

1.1. Unauffällige Ergebnisse

PGT-A

Euploid: Alle Chromosomen liegen in einer euploiden Verteilung von jeweils zwei Chromosomen vor.

Tabelle 4: Ergebnisse der PGT-SR: reziproke Translokationen

	TE-Proben	
	kumulativ	**jeweils erster Zyklus**
Gesamt	1614 (100 %)	902 (100 %)
Auswertbare Proben	1480 (91,7 %)	829 (91,9 %)
Ohne Ergebnis	134 (8,3 %)	73 (8,1 %)
Unauffällige Proben (euploid/balanciert)	403 (27,2 %)	211 (25,5 %)
Auffällige Proben	1008 (68,1 %)	579 (69,8 %)
Unbalanciert	494 (33,4 %)	290 (35 %)
Aneuploid	260 (17,6 %)	149 (17,6 %)
Unbalanciert und aneuploid	254 (17,2 %)	140 (18 %)
Mosaik	41 (2,8 %)	20 (2,4 %)
Segmentale Aneuploidie	28 (1,9 %)	19 (2,3 %)

PGT-SR
Euploid oder balanciert: Bereiche der Translokationschromosomen liegen in einer balancierten Verteilung ohne Verlust oder Zugewinn der Chromosomenabschnitte vor. Auch alle anderen Chromosomen zeigen eine euploide Verteilung. Unauffällige Ergebnisse schließen solche mit normalen Karyotypen und solche mit balancierten Translokationen ein, die methodisch bedingt nicht zu unterscheiden sind.

PGT-M
Nicht betroffen: Der Haplotyp der zu untersuchenden Genregion zeigt die Vererbung des nicht die pathogene Genvariante tragenden Chromosoms (bei dominantem Erbgang) oder der nicht die pathogenen Genvarianten tragenden Chromosomen (bei rezessivem Erbgang).

Nicht betroffen und euploid: Der Haplotyp der zu untersuchenden Genregion zeigt die Vererbung des nicht die pathogene Genvariante tragenden Chromosoms und alle Chromosomen zeigen eine euploide Verteilung.

1.2. Auffällige Ergebnisse

PGT-A
Aneuploid: Es liegt eine Monosomie oder Trisomie (Aneuploidie) eines oder mehrerer Chromosomen vor.

PGT-SR
Unbalanciert: Bereiche der Translokationschromosomen liegen in einer unbalancierten Verteilung als Verlust oder Zugewinn der Chromosomenabschnitte vor. Alle anderen Chromosomen zeigen eine euploide Verteilung.

Aneuploid: Bereiche der Translokationschromosomen liegen in einer regelrechten oder balancierten Verteilung vor. Jedoch liegt eine Aneuploidie eines oder mehrerer Chromosomen vor, die nicht die Translokationschromosomen betreffen.

Unbalanciert und aneuploid: Bereiche der Translokationschromosomen liegen in einer unbalancierten Verteilung vor; zusätzlich liegt eine Aneuploidie eines oder mehrerer Chromosomen vor, die nicht die Translokationschromosomen betreffen.

PGT-M
Nicht betroffen, aber aneuploid: Der Haplotyp der zu untersuchenden Genregion zeigt die Vererbung des nicht die pathogene Genvariante tragenden Chromosoms. Es liegt jedoch liegt eine Aneuploidie eines oder mehrerer Chromosomen vor.

Betroffen und aneuploid: Der Haplotyp der zu untersuchenden Genregion zeigt die Vererbung des die pathogene Genvariante tragenden Chromosoms. Es liegt zudem eine Aneuploidie eines oder mehrerer Chromosomen vor.

Betroffen, euploid: Der Haplotyp der zu untersuchenden Genregion zeigt die Vererbung des die pathogene Genvariante tragenden Chromosoms. Alle Chromosomen zeigen eine euploide Verteilung.

1.3. Mosaike und segmentale Aneuploidien

Mosaik: Bei einem Mosaikergebnis liegt nur in einem Teil der Trophoblastzellen ein auffälliges Ergebnis vor. Dies kann eine Aneuploidie eines oder mehrerer kompletter Chromosomen oder eine segmentale Aneuploidie eines Chromosomenabschnitts sein.

Segmentale Aneuploidie: Eine segmentale Aneuploidie bezeichnet das Vorliegen eines in der Meiose oder frühen mitotischen Teilung entstandenen Verlusts oder Zugewinns eines Chromosomenabschnitts, der nicht die Translokationschromosomen betrifft.



Abbildung 1: Ergebnisse PGT-SR Reziproke Translokation und PGT-SR Robertson'sche Translokation (unauffällig – grün, auffällig – rot, Mosaik – blau, segmentale Aneuploidie – ocker)

2. PGT-SR-Ergebnisse

Sowohl bei Anlageträgerschaften für reziproke als auch für Robertson'sche Translokationen lagen in der Mehrheit der untersuchten TE-Proben auffällige Ergebnisse vor. Paare mit Robertson'schen Translokationen haben eine im Vergleich zu Paaren mit reziproken Translokationen um 9,2 % (36,4 %/27,2 %) höhere Wahrscheinlichkeit auf einen aus genetischer Sicht transferierbaren Embryo (Abbildung 1).

Tabelle 5: Ergebnisse der PGT-SR: Robertson'sche Translokationen

	TE-Proben	
	kumulativ	jeweils erster Zyklus
Gesamt	496 (100 %)	279 (100 %)
Auswertbare Proben	453 (91,3 %)	255 (91,4 %)
Ohne Ergebnis	43 (8,7 %)	24 (8,6 %)
Unauffällige Proben (euploid/balanciert)	165 (36,4 %)	91 (35,7 %)
Auffällige Proben	255 (56,3 %)	144 (56,5 %)
Unbalanciert	87 (19,2 %)	53 (20,8 %)
Aneuploid	128 (28,3 %)	64 (25,1 %)
Unbalanciert und aneuploid	40 (8,8 %)	27 (10,6 %)
Mosaik	19 (4,2 %)	11 (4,3 %)
Segmentale Aneuploidie	14 (3,1 %)	9 (3,5 %)

Tabelle 6: Ergebnisse der PGT-SR: maternale und paternale reziproke und Robertson'sche Translokationen

	Reziproke Translokation		Robertson'sche Translokation	
	maternal	paternal	maternal	paternal
Unauffällig	161 (23,9 %)	242 (29,9 %)	55 (31,6 %)	110 (39,4 %)
Unbalanciert	239 (35,5 %)	255 (31,6 %)	51 (29,3 %)	36 (12,9 %)
Aneuploid	111 (16,5 %)	149 (18,4 %)	42 (24,1 %)	86 (30,8 %)
Unbalanciert und aneuploid	132 (19,7 %)	122 (15,1 %)	16 (9,2 %)	24 (8,6 %)
Mosaik	18 (2,7 %)	23 (2,9 %)	6 (3,5 %)	13 (4,7 %)
Segmentale Aneuploidie	11 (1,7 %)	17 (2,1 %)	4 (2,3 %)	10 (3,6 %)
Gesamt	672 (100 %)	808 (100 %)	174 (100 %)	279 (100 %)

2.1. Reziproke Translokationen

Von 1614 untersuchten TE-Proben wurde in 1480 TE-Proben (91,7 %) ein Ergebnis erzielt. In 1008 (68,1 %) der TE-Proben lagen auffällige, in 403 (27,2 %) unauffällige Ergebnisse vor, Mosaike und segmentale Aneuploidien in 41 (2,8 %) bzw. 28 (1,9 %) der TE-Proben. Die häufigste Auffälligkeit stellte mit 33,4 % die unbalancierte Segregation der an der reziproken Translokation beteiligten Chromosomen dar.

Zusätzliche Aneuploidien bei unbalancierten Ergebnissen wurden in 254 (17,2 %) der TE-Proben nachgewiesen. In 260 (17,6 %) der TE-Proben lagen Aneuploidien vor, während die Translokationschromosomen ein unauffälliges Ergebnis zeigten. Ein Vergleich der Ergebnisse nach Analyse von TE-Proben der jeweils ersten PID-Zyklen zeigte, dass sich diese nicht von den Ergebnissen aller kumulativen PID-Zyklen unterschieden (Tabelle 4).

2.2. Robertson'sche Translokationen

Von 496 untersuchten TE-Proben wurde in 453 TE-Proben (91,3 %) ein Ergebnis erzielt. In 255 (56,3 %) der TE-Proben lagen auffällige Ergebnisse, in 165 (36,4 %) unauffällige Ergebnisse vor, Mosaike und segmentale Aneuploidien in 19 (4,2 %) bzw. 14 (3,1 %) der TE-Proben. 87 (19,2 %) der TE-Proben waren auffällig aufgrund einer unbalancierten Segregation der an der Robertson'schen Translokation beteiligten Chromosomen. Zusätzliche Aneuploidien bei unbalanciertem Ergebnis wurden in 40 (8,8 %) der TE-Proben nachgewiesen. In 128 (28,3 %) der TE-Proben lagen Aneuploidien eines oder mehrerer Chromosomen vor, während die Translokationschromosomen ein unauffälliges Ergebnis zeigten. Ein Vergleich der Ergebnisse nach Analyse von TE-Proben der jeweils ersten PID-Zyklen zeigte, dass sich diese nicht von den Ergebnissen aller kumulativen PID-Zyklen unterschieden (Tabelle 5).

2.3. Maternale und paternale Anlageträgerschaften reziproker und Robertson'scher Translokationen

Die Anteile unauffälliger und auffälliger Ergebnisse unterscheiden sich je nachdem, ob die reziproke oder die Robertson'sche Translokation maternalen oder paternalen Ursprungs ist. Bei maternalen Anlageträgerschaften lagen im Vergleich zu paternalen Anlageträgerschaften jeweils niedrigere Anteile unauffälliger Ergebnisse vor (Abbildung 2, Tabelle 6):

Reziproke Translokationen mit unauffälligem Ergebnis:
Maternal 23,9 % (161 TE-Proben)
Paternal 29,9 % (242 TE-Proben)

Robertson'sche Translokationen mit unauffälligem Ergebnis:
Maternal 31,6 % (55 TE-Proben)
Paternal 39,4 % (110 TE-Proben)

Unterschiede zeigten sich auch innerhalb der Gruppe der auffälligen Ergebnisse (Abbildung 3, Tabelle 6):

Reziproke Translokationen mit auffälligem, unbalanciertem Ergebnis:
Maternal 35,5 % (239 TE-Proben)
Paternal 31,6 % (255 TE-Proben)

Robertson'sche Translokationen mit auffälligem unbalanciertem Ergebnis:
Maternal 29,3 % (51 TE-Proben)
Paternal 12,9 % (36 TE-Proben)

Reziproke Translokationen mit auffälligem aneuploidem Ergebnis:
Maternal 16,5 % (111 TE-Proben)
Paternal 18,4 % (149 TE-Proben)

Robertson'sche Translokationen mit auffälligem aneuploidem Ergebnis:
Maternal 24,1 % (42 TE-Proben)
Paternal 30,8 % (86 TE-Proben)

2.4. PGT-SR: Zusammenfassung

Von 2110 untersuchten TE-Proben wurde in 1933 TE-Proben (91,6 %) ein Ergebnis erzielt. In 1263 (65,3 %) der TE-Proben lagen auffällige, in 568 (29,4 %) unauffällige Ergebnisse vor, Mosaike und segmentale Aneuploidien in 60 (3,1 %) bzw. 42 (2,2 %) der TE-Proben (Abbildung 4). Die häufigste Auffälligkeit stellte mit 30,0 % (581 TE-Proben) die unbalancierte Segregation der Translokationschromosomen dar. Zusätzliche Aneuploidien bei unbalancierten Ergebnis wurden in 294 (15,2 %) der TE-Proben nachgewiesen. In 388 (20,1 %) der TE-Proben lagen Aneuploidien eines oder mehrerer Chromosomen vor, während die Translokationschromosomen ein unauffälliges Ergebnis zeigten (Tabelle 7).

3. PGT-A-Ergebnisse

Von 696 untersuchten TE-Proben wurde in 632 TE-Proben (90,8 %) ein Ergebnis

erzielt. In 342 (54,1 %) der TE-Proben lagen auffällige Ergebnisse, in 241 (38,1 %) unauffällige Ergebnisse vor, Mosaike und segmentale Aneuploidien in 26 (4,1 %) bzw. 23 (3,7 %) der TE-Proben (Abbildung 4). Ein Vergleich der Ergebnisse nach Analyse von TE-Proben der jeweils ersten PID-Zyklen zeigte, dass sich diese nicht von den Ergebnissen aller kumulativen PID-Zyklen unterschieden (Tabelle 8).

4. PGT-SR und PGT-A-Ergebnisse: Zusammenfassung

Von insgesamt 2806 untersuchten TE-Proben wurde in 2565 TE-Proben (91,4 %) ein Ergebnis erzielt. Insgesamt lagen in 1604 (62,5 %) der TE-Proben auffällige, in 809 (31,6 %) unauffällige Ergebnisse vor, Mosaike und segmentale Aneuploidien in 86 (3,4 %) bzw. 65 (2,5 %) der TE-Proben (Abbildung 4, Tabelle 9).

5. PGT-M-Ergebnisse

Es wurden Gene für 166 verschiedene monogene Erkrankungen mit autosomal dominantem Erbgang (73), autosomal rezessivem Erbgang (68) und X-chromosomalem Erbgang (25) untersucht. Von 2093 untersuchten TE-Proben wurde in 1789 TE-Proben (85,5 %) ein Ergebnis erzielt:

Monogen auffällige Befunde: In 724 (40,5 %) der untersuchten TE-Proben lagen für den Haplotyp der untersuchten Genregion auffällige Ergebnisse vor, d. h. der Embryo ist von der untersuchten Erkrankung betroffen.

Monogen unauffällige Befunde: In 1065 (59,5 %) untersuchten TE-Proben lagen für den Haplotyp der untersuchten Genregion unauffällige Ergebnisse vor, d.h. der Embryo ist von der untersuchten Erkrankung nicht betroffen (Abbildung 5a).

Gleichzeitige Untersuchung auf Aneuploidien: Mit der für die Untersuchung verwendeten Methode (Karyomapping) konnten in 462 (25,8 %) der TE-Proben zusätzlich *de novo* entstandene Aneuploidien nachgewiesen werden, davon in 318 (17,8 %) derjenigen TE-Proben, die unauffällig für die monogene Erkrankung waren. Der Anteil sowohl für die monogene Erkrankung als auch für die Chromosomenzahl unauffälliger Ergebnisse verringerte sich dadurch auf 747 TE-Proben (41,8 %, Abbildung 5b, Tabelle 10). Mosaike und segmentale Aneuploidien wurden im Rahmen der PGT-M nicht untersucht.

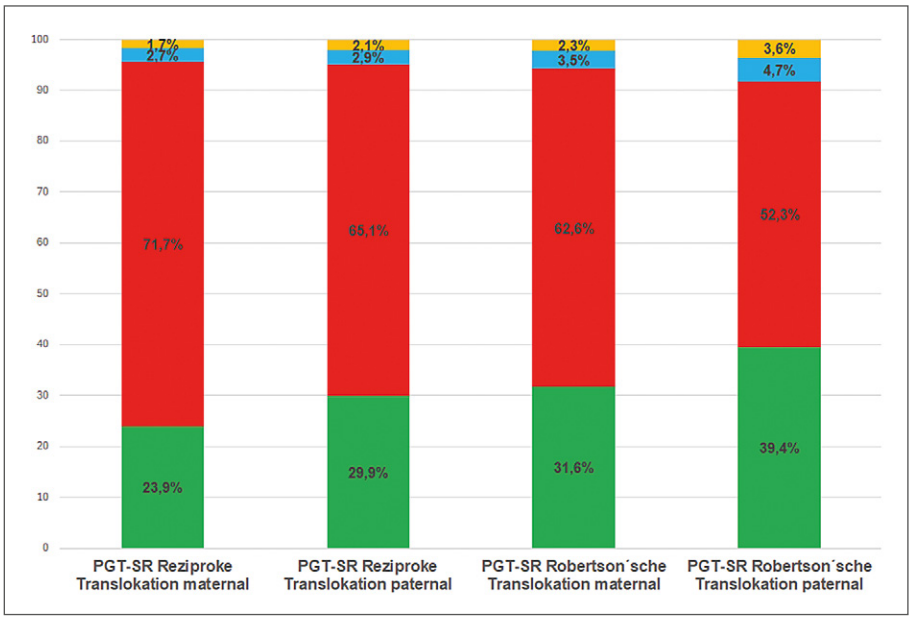


Abbildung 2: Zusammenfassung der Ergebnisse PGT-SR: maternale und paternale reziproke und Robertson'sche Translokationen Translokation (unauffällig – grün, auffällig – rot, Mosaik – blau, segmentale Aneuploidie – ocker)

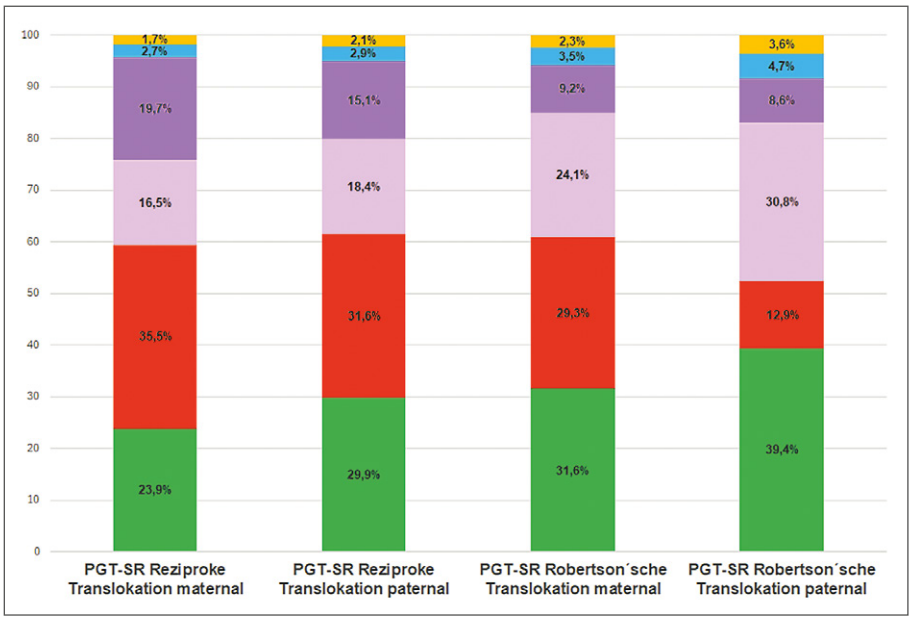


Abbildung 3: Ergebnisse (detailliert) PGT-SR: maternale und paternale reziproke und Robertson'sche Translokationen (unauffällig – grün, unbalanciert – rot, aneuploid – helllila, unbalanciert und aneuploid – dunkellila, Mosaik – blau, segmentale Aneuploidie – ocker)

6. Zum Transfer geeignete Blastozysten

Der Anteil unauffälliger, aus genetischer Sicht zum Transfer geeigneter Embryonen war jeweils für PGT-SR, PGT-A und PGT-M niedriger als der Anteil auffälliger, aus genetischer Sicht nicht zum Transfer geeigneter Blastozysten: PGT-SR: 29,4 % unauffällig/65,3 % auffällig; PGT-A: 38,1 %/54,1 %; PGT-M: 41,8 %/58,2 % (Abbildungen 4, 5, Tabellen 7–10). Dennoch konnte in mehr als zwei Drittel der Zyklen [PGT-SR: 68,3 % (364 Zyklen), PGT-A: 67,1 % (141); PGT-M: 69,2 %, (352), PGT gesamt: 68,5 % (857)] mindestens ein Embryo aus genetischer Sicht zum Transfer empfohlen werden, da in der überwiegenden Mehrheit der Zyklen durchschnittlich mindestens drei Blastozysten im Rahmen der PID untersucht wurden.

Betrachtet man die Zahlen transferierbarer Embryonen nach den jeweils ersten

Tabelle 7: Zusammenfassung der Ergebnisse PGT-SR

	TE-Proben	
	kumulativ	jeweils erster Zyklus
Gesamt	2110 (100 %)	1181 (100 %)
Auswertbare Proben	1933 (91,6 %)	1084 (91,8 %)
Ohne Ergebnis	177 (8,4 %)	97 (8,2 %)
Unauffällige Proben (euploid/balanciert)	568 (29,4 %)	302 (27,9 %)
Auffällige Proben	1263 (65,3 %)	723 (66,7 %)
Unbalanciert	581 (30,0 %)	343 (31,6 %)
Aneuploid	388 (20,1 %)	213 (19,6 %)
Unbalanciert und aneuploid	294 (15,2 %)	167 (15,4 %)
Mosaik	60 (3,1 %)	31 (2,9 %)
Segmentale Aneuploidie	42 (2,2 %)	28 (2,6 %)

Tabelle 8: Ergebnisse PGT-A

	TE-Proben	
	kumulativ	jeweils erster Zyklus
Gesamt	696 (100 %)	510 (100 %)
Auswertbare Proben	632 (90,8 %)	462 (90,5 %)
Ohne Ergebnis	64 (9,2 %)	48 (9,5 %)
Unauffällige Proben (euploid)	241 (38,1 %)	189 (40,9 %)
Auffällige Proben	342 (54,1 %)	235 (50,9 %)
Mosaik	26 (4,1 %)	19 (4,1 %)
Segmentale Aneuploidie	23 (3,7 %)	19 (4,1 %)

Tabelle 9: Zusammenfassung der Ergebnisse PGT-SR und PGT-A

	TE-Proben	
	kumulativ	jeweils erster Zyklus
Gesamt	2806 (100 %)	1691 (100 %)
Auswertbare Proben	2565 (91,4 %)	1546 (91,4 %)
Ohne Ergebnis	241 (8,6 %)	146 (8,6 %)
Unauffällige Proben	809 (31,6 %)	491 (31,8 %)
Auffällige Proben	1604 (62,5 %)	958 (62 %)
Mosaik	86 (3,4 %)	50 (3,2 %)
Segmentale Aneuploidie	65 (2,5 %)	47 (3 %)

Tabelle 10: Ergebnisse PGT-M

	TE-Proben
Gesamt	2093 (100 %)
Auswertbare Proben	1789 (85,5 %)
Ohne Ergebnis	304 (14,5 %)
Unauffällig für monogene Fragestellung	1065 (59,5 %)
Auffällig für monogene Fragestellung	724 (40,5 %)
Unauffällige Proben (unauffällig für monogene Fragestellung, unauffällig für Chromosomenfehlverteilung)	747 (41,8 %)
Auffällige Proben	1042 (58,2 %)
Unauffällig für monogene Fragestellung, auffällig für Chromosomenfehlverteilung	318 (17,8 %)
Auffällig für monogene Fragestellung, auffällig für Chromosomenfehlverteilung	580 (32,4 %)
Auffällig für monogene Fragestellung, unauffällig für Chromosomenfehlverteilung	144 (8,0 %)
Summe chromosomal auffälliger Proben	462 (25,8 %)

PID-Zyklen, die für PGT-SR und PGT-A erhoben werden konnten, zeigt sich, dass diese für PGT-SR um 10,9 % und für PGT-A um 6 % niedriger waren, im Vergleich zur kumulativen Anzahl der PID-Zyklen: PGT-SR: 57,4 %/68,3 %, PGT-A: 61,1 %/67,1 % (Tabelle 11). Der niedrigste Anteil von Behandlungszyklen mit transferierbaren Embryonen lag bei maternalen reziproken Translokationen vor (107 von 180 Zyklen, 59,4 %), der höchste Anteil bei paternalen Robertson'schen Translokationen (70 von 93 Zyklen, 75,3 %) (Tabelle 12).

7. Schwangerschaften nach Embryotransfer

Von den 809 chromosomal unauffälligen Embryonen der PGT-SR und PGT-A-Zyklen liegen uns Informationen zu 584 Embryonen (72,2 %) vor, die transferiert wurden. Hieraus entstanden 268 klinische Schwangerschaften (45,9 %). Von 209 klinischen Schwangerschaften (78 %) liegen uns bislang Daten über eine Lebendgeburt vor, 39 Schwangerschaften (14,2 %) endeten in einer Fehlgeburt. Die Anzahl der Embryonen, die bis Ende 2025 nicht transferiert wurden, beträgt 225 (27,8 %). 49 wurden auf Wunsch der Patientin nicht transferiert, 19 in ein anderes Kinderwunschzentrum überführt, 157 für einen späteren Transfer kryokonserviert.

Von 747 transferierbaren Embryonen der PGT-M liegen Daten zu 423 transferierten Embryonen vor (56,6 %), die zu 209 klinischen Schwangerschaften (49,4 %), 144 Geburten (68,9 %) und 20 Fehlgeburten (9,6 %) führten.

Diskussion

Unsere Daten zeigen, dass in einem erheblichen Anteil der Zyklen mindestens ein Embryotransfer mit einem Embryo möglich ist, der weder die untersuchte Chromosomenstörung oder monogene Erkrankung noch weitere Chromosomenfehlverteilungen aufweist. Die vorliegende Studie zeigt jedoch auch, dass die Wahrscheinlichkeit, eine im Rahmen einer PID zum Transfer geeignete Blastozyste zu gewinnen, abhängig von der Fragestellung ist. Der höchste Anteil unauffälliger Ergebnisse wurde bei Untersuchungen der PID für monogene Erkrankungen erzielt (41,8 %), gefolgt von 38,1 % unauffälliger Ergebnisse bei Unter-

suchungen der PID für Aneuploidien und 29,4 % bei Untersuchungen der PID für strukturelle Chromosomenaberrationen.

Ursache für den geringen Anteil unauffälliger Ergebnisse der PID für strukturelle Chromosomenaberrationen sind Störungen der Meiose, die durch die bei den Paaren vorliegenden balancierten strukturellen Chromosomenveränderungen bedingt sind und zu einem hohen Anteil chromosomal auffälliger Gameten und damit auch chromosomal auffälliger Embryonen führen. Ob eine strukturelle Chromosomenveränderung Auswirkungen auf Aberrationen von nicht an der strukturellen Chromosomenveränderung beteiligten Chromosomen hat und eine erhöhte Fehlerrate auch anderer Chromosomen bedingt (interchromosomaler Effekt, ICE). wird kontrovers diskutiert. Während einige Studien diese These stützen [14–17], bezweifeln andere diesen Einfluss [18, 19]. Die in der vorliegenden Studie erzielten Ergebnisse belegen den höchsten Anteil chromosomal auffälliger Ergebnisse in TE-Proben von Paaren mit reziproken Translokationen, den größten interchromosomalen Effekt in TE-Proben von Paaren mit Robertson'schen Translokationen und den höheren Anteil auffälliger Ergebnisse bei maternalen Anlageträgerschaften im Vergleich zu paternalen Anlageträgerschaften. Dies ist insbesondere für die genetische Beratung der Paare vor einer PID relevant.

Embryonen mit Mosaiken und segmentalen Aneuploidien, die in erster Linie bei Untersuchungen der PGT-A thematisiert werden, sollten nicht grundsätzlich von einem Transfer ausgeschlossen werden. Studien belegen, dass der Transfer solcher Embryonen zu Schwangerschaften und der Geburt gesunder Kinder führt [20–22]. Empfehlungen diesbezüglich gibt das Position Statement der Preimplantation Genetic International Society (PGDIS) [23].

Mit 139 Patientinnen stellt die PGT-A den kleinsten Anteil der im PID-Zentrum des MGZ durchgeführten Untersuchungen. Im Gegensatz zum Vorgehen in anderen Ländern, die ein Screening auf Aneuploidien als festen Bestandteil reproduktionsmedizinischer Maßnahmen durchführen, wird in Deutschland eine Untersuchung auf Aneuploidien nur bei entsprechender Indikation empfohlen. Das hohe Risiko für eine Tot- oder Fehlgeburt muss

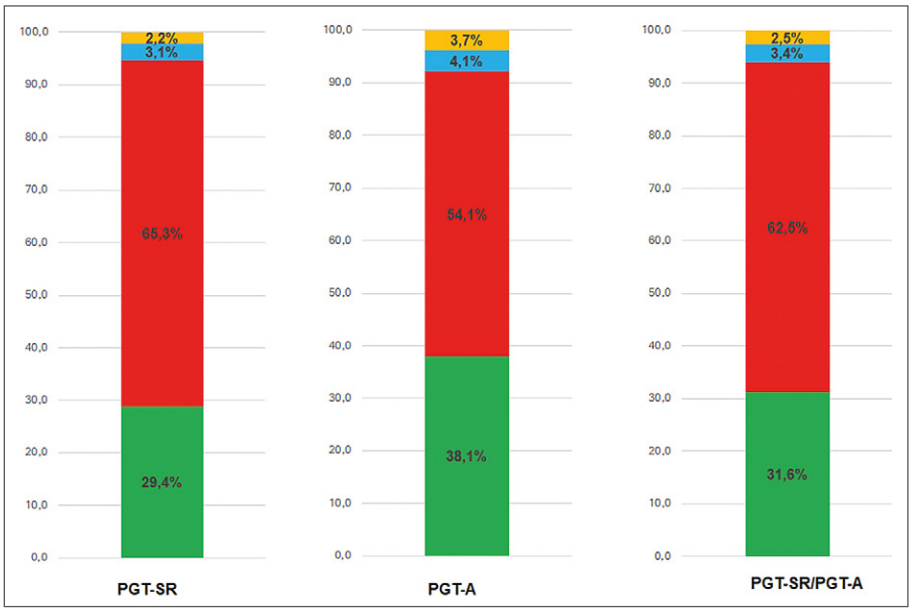


Abbildung 4: Zusammenfassung der Ergebnisse PGT-SR, PGT-A und PGT-SR/PGT-A gesamt Translokation (unauffällig – grün, auffällig – rot, Mosaik – blau, segmentale Aneuploidie – ocker)

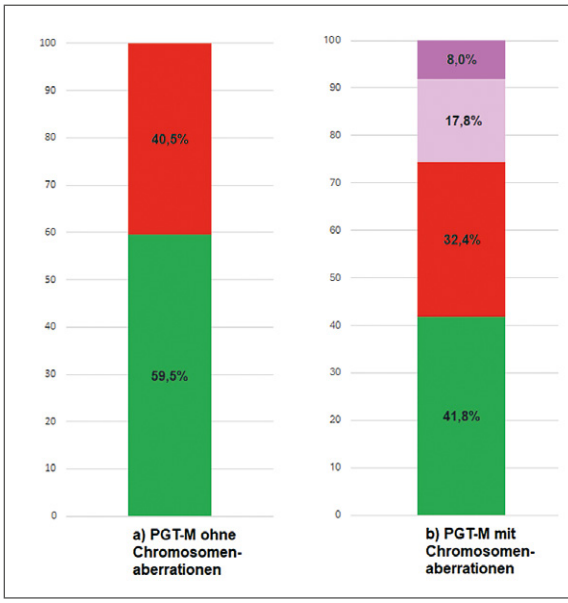


Abbildung 5: Ergebnisse PGT-M: a) Ohne Berücksichtigung von Chromosomenaberrationen: unauffällig für die Genvariante (grün), auffällig für die Genvariante (rot); b) Ergebnisse unter zusätzlicher Berücksichtigung von Chromosomenaberrationen: unauffällig für die Genvariante und unauffällig für Chromosomenaberrationen (grün), auffällig für die Genvariante und auffällig für Chromosomenaberrationen (rot), unauffällig für die Genvariante, aber auffällig für Chromosomenaberrationen (helllila), unauffällig für Chromosomenaberrationen, aber auffällig für die Genvariante (dunkellila).

entweder durch in vorangegangenen Schwangerschaften nachgewiesene Aneuploidien oder durch mindestens drei Fehlgeburten belegt sein. Während einige Studien berichten, dass eine PID für Aneuploidien die Lebendgeburtenrate pro Embryotransfer und die kumulative Lebendgeburtenrate signifikant erhöht und gleichzeitig das Risiko für Fehlgeburten reduziert [24, 25], diskutiert die American Society for Reproductive Medicine und the Society for Assisted Reproductive Technology den Nutzen einer PID für Aneuploidien kritisch [26].

Die PGT-M wird bei aufgrund familiärer Prädisposition erhöhtem Risiko für eine monogen bedingte Erkrankung durchgeführt. Mit der im MGZ angewandten Untersuchungsmethode (SNP-Microarray basiertes Karyomapping) können nicht nur die pathogenen Genvarianten tragenden Chromosomen, sondern zusätzlich auch die Anzahl von Chromosomen und Chromosomenbereichen – also das zusätzliche Vorliegen von Aneuploidien – ermittelt werden. In der vorliegenden Studie wurde bei Untersuchung hinsichtlich einer monogenen Erkrankung (PGT-M) in 25,8 % der TE-Proben ein chromosomal auffälliges Ergebnis nachgewiesen. 17,8 % davon waren Blastozysten, die für die zu untersuchende Genvariante unauffällig waren. Diese Embryonen wären ohne die gleichzeitige Untersuchung auf Aneuploidien zum Transfer empfohlen worden, obwohl aufgrund der nachgewiesenen

Tabelle 11: Anteil der PID-Zyklen mit transferierbaren Embryonen

	PGT-SR	PGT-A	PGT-M
Behandlungszyklen mit transferierbaren Embryonen	533	210	509
kumulativ	364 (68,3 %)	141 (67,1 %)	352 (69,2 %)
erste Zyklen ohne transferierbare Embryonen	171 (57,4 %)	85 (61,1 %)	N/A
kumulativ	169 (31,7 %)	69 (32,9 %)	157 (30,8 %)
erste Zyklen	127 (42,6 %)	54 (39,9 %)	N/A

Tabelle 12: Transferierbare Embryonen: maternale und paternale reziproke und Robertson'sche Translokationen

	Reziproke Translokation		Robertson'sche Translokation	
	maternal	paternal	maternal	paternal
Behandlungszyklen	180 (33,7 %)	220 (41,3 %)	40 (7,6 %)	93 (17,4 %)
mit transferierbaren Embryonen	107 (59,4 %)	155 (70,5 %)	30 (75,0 %)	70 (75,3 %)
ohne transferierbare Embryonen	73 (40,6 %)	65 (29,5 %)	11 (25,0 %)	23 (24,7 %)

Chromosomenveränderungen nicht mit dem Eintritt einer intakten, evolutiven Schwangerschaft zu rechnen gewesen wäre. Dies unterstreicht die Notwendigkeit einer Untersuchungsmethode sowohl für die monogene Erkrankungen als auch für Chromosomenfehlverteilungen [27–30].

Schlußfolgerung

In über zwei Drittel der Behandlungszyklen konnte mindestens ein Embryo aus genetischer Sicht zum Transfer empfohlen werden, obgleich ein hoher Anteil der in dieser Studie untersuchten TE-Proben genetisch auffällig war, da in der überwiegenden Mehrheit der Behandlungszyklen mehr als eine Blastozyste untersucht wurde. Zur Gewährleistung einer erfolgversprechenden PID sollte daher eine ausreichende Anzahl von Blastozysten in vivo kultiviert werden, um statistisch mindestens eine unauffällige Blastozyste auswählen und transferieren zu können.

Relevanz für die Praxis

Die Präimplantationsdiagnostik ermöglicht die Untersuchung von Embryonen vor ihrer Implantation im Rahmen assistierter Reproduktionsmaßnahmen. Träger einer reziproken oder Robertson'schen Translokation haben ein erhöhtes Risiko für Gameten mit unbalancierter Segregation der Translokationschromosomen. Die im Rahmen der PID erhaltenen Ergebnisse zeigen, dass chromosomal auffällige Embryonen entweder nur unbalanciert für die Translokationschromosomen sind oder zusätzlich eine Aneuploidie weiterer Chromosomen zeigen. Die Anteile der auffälligen Ergebnisse unterscheiden sich, je nachdem ob die Fragestellung eine reziproke oder eine Robertson'sche Translokation ist, und ob diese bei der Frau oder dem Mann vorliegt. Der höchste Anteil chromosomal unbalancierter Embryonen wurde bei maternaler Trägerschaft einer reziproken Translokation nachgewiesen, der niedrigste bei paternaler Trägerschaft einer Robertson'schen Translokation. Diese Embryonen zeigten einen im Vergleich zur Fragestellung maternale reziproke Translokation fast doppelt so hohen Anteil zusätzlicher Aneuploidien.

Die Ergebnisse der PID für monogene Erkrankungen zeigen, dass der Anteil unauffälliger Embryonen nahezu um 18 % niedriger ist, wenn neben der Untersuchung der für die monogene Erkrankung ursächlichen pathogenen Genvarianten auch eine Untersuchung chromosomaler Fehlverteilungen erfolgt. Eine PID sollte daher sowohl die Testung der pathogenen Genvarianten als auch von Chromosomenfehlverteilungen umfassen.

Die Präimplantationsdiagnostik leistet einen wertvollen Beitrag, einem Paar den Wunsch auf die Geburt eines für die Fragestellung gesunden Kindes zu ermöglichen.

Interessenkonflikt, Deklaration KI

Die Autoren geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Für die Abfassung des Manuskripts wurde keine KI angewendet.

Literatur:

1. Gesetz zum Schutz von Embryonen (Embryonenschutzgesetz – ESchG) vom 13. Dezember 1990 (BGBl. I S. 2746), zuletzt geändert durch Artikel 1 des Gesetzes vom 21. November 2011 (BGBl. I S. 2228)
2. De Vos A, De Munck N. Trophectoderm biopsy: present State of the Art. Genes (Basel) 2025; 16: 134.
3. Viotti M. Preimplantation genetic testing for chromosomal abnormalities: aneuploidy, mosaicism, and structural rearrangements. Genes (Basel) 2020; 11: 602.
4. De Rycke M, Berckmoes V. Preimplantation genetic testing for monogenic disorders. Genes (Basel) 2020; 11: 871.
5. Shetty S, Nair J, Johnson J et al. Preimplantation genetic testing for couples with balanced chromosomal rearrangements. J Reprod Infertil 2022; 23: 213–23.
6. Mumusoglu S, Telek SB, Ata B Preimplantation genetic testing for aneuploidy in unexplained recurrent pregnancy loss: a systematic review and meta-analysis. Fertil Steril 2025; 123: 121–36.
7. Natesan SA, Bladon AJ, Coskun S et al. Genome-wide karyomapping accurately identifies the inheritance of single-gene defects in human preimplantation embryos in vitro. Genet Med 2014; 16: 838–45.
8. Tong J, Niu Y, Wan A, Zhang T. Next-generation sequencing (NGS)- based preimplantation genetic testing for aneuploidy (PGT-A) of trophectoderm biopsy for recurrent implantation failure (RIF) patients: a retrospective study. Reprod Sci 2021; 28: 1923–9.
9. ESHRE PGT-SR/PGT-A Working Group; Coonen E, Rubio C, Christopikou D et al. ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the detection of structural and numerical chromosomal aberrations. Hum Reprod Open 2020; 2020: hoaa17.
10. Jahresbericht 2025 des Arbeitskreises Präimplantationsdiagnostik (AK-PID). Medizinische Genetik 2026; 38: 72–6.
11. Handyside AH, Harton GL, Mariani B et al. Karyomapping: a universal method for genome wide analysis of genetic disease based on mapping crossovers between parental haplotypes. J Med Genet 2010; 47: 651–8.
12. ESHRE PGT-M Working Group; Carvalho F, Moutou C, Dimitriadou E et al. ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the detection of monogenic disorders. Hum Reprod Open 2020; 2020: hoaa018.
13. Natesan SA, Handyside AH, Thornhill AR et al. Live birth after PGD with confirmation by a comprehensive approach (karyomapping) for simultaneous detection of monogenic and chromosomal disorders. Reprod Biomed Online 2014; 29: 600–5.
14. Boynukalin FK, Gultomruk M, Turgut NE et al. The impact of patient, embryo, and translocation characteristics on the ploidy status of young couples undergoing preimplantation genetic testing for structural rearrangements (PGT-SR) by next generation sequencing (NGS). J Assist Reprod Genet 2021; 38: 387–96.
15. Mateu-Brull E, Rodrigo L, Peinado V et al. Interchromosomal effect in carriers of translocations and inversions assessed by preimplantation genetic testing for structural rearrangements (PGT-SR). J Assist Reprod Genet 2019; 36: 2547–55.
16. Zhang Z, Chen J, Zhang L et al. Influence of the sex of translocation carrier on clinical outcomes of couples undergoing preimplantation genetic testing. Mol Genet Genomic Med 2025; 13: e70050.

17. Zhou F, Ren J, Li Y et al. Preimplantation genetic testing in couples with balanced chromosome rearrangement: a four-year period real world retrospective cohort study. BMC Pregnancy Childbirth 2024; 24: 86.

18. Yamazaki A, Kuroda T, Kawasaki N et al. Preimplantation genetic testing using comprehensive genomic copy number analysis is beneficial for balanced translocation carriers. J Hum Genet 2024; 69: 41–5.

19. Scriven PN. PGT-SR: the red-herring and the siren; interchromosomal effect and screening for unrelated aneuploidy. J Assist Reprod Genet 2021; 38: 1015–8.

20. Viotti M, Greco E, Grifo JA et al. Chromosomal, gestational, and neonatal outcomes of embryos classified as a mosaic by preimplantation genetic testing for aneuploidy. Fertil Steril 2023; 120: 957–66.

21. Besser A, Weidenbaum E, Buldo-Licciardi J et al. Live births achieved from embryos diagnosed as non-mosaic segmental aneuploid. J Assist Reprod Genet 2024; 41: 3379–85.

22. Kline LA, Nitibhon VA, Soster EL, Sussman A, Weinblatt VJ, Schwartz S. Cytogenetic and microarray analysis follow-up of PGT-A mosaic and sex discrepant embryos during pregnancy: absence of confirmation and follow-up recommendations. Prenat Diagn 2026; 46: 1151–8.

23. Leigh D, Scott jr R, Rechitsky S et al. Report of the PGDIS Task Group on the status of PGT-A. Reprod Biomed Online 2026; 52: 105498.

24. Bhatt SJ, Marchetto NM, Roy J, Morelli SS, McGovern PG. Pregnancy outcomes following in vitro fertilization frozen embryo transfer (IVF-FET) with or without preimplantation genetic testing for aneuploidy (PGT-A) in women with recurrent pregnancy loss (RPL): a SART-CORS study. Hum Reprod 2021; 36: 2339–44.

25. Yu L, Tang Y, Kong N et al. Preimplantation genetic testing for aneuploidy improves cumulative live birth rate and reduces miscarriage in recurrent pregnancy loss. Biomed Res Int 2026; 2026: e8875136.

26. Practice Committees of the American Society for Reproductive Medicine and the Society for Assisted Reproductive Technology. The use of preimplantation genetic testing for aneuploidy: a committee opinion. Fertil Steril 2024; 122: 421–34.

27. Thornhill AR, Handyside AH, Ottolini C et al. Karyomapping-a comprehensive means of simultaneous monogenic and cytogenetic PGD: comparison with standard approaches in real time for Marfan syndrome. J Assist Reprod Genet 2015; 32: 347–56.

28. Beyer CE, Lewis A, Willats E, Mullen J. Preimplantation genetic testing using Karyomapping for a paternally inherited reciprocal translocation: a case study. J Assist Reprod Genet 2019; 36: 951–63.

29. Handyside AH, Newnham L, Newnham M et al. Combined SNP parental haplotyping and intensity analysis identifies meiotic and mitotic aneuploidies and frequent segmental aneuploidies in preimplantation human embryos. Sci Rep 2025; 15: 36925.

30. Handyside AH, Horak J, Gimenez C, Hardy T, Mohammadi B, Summers MC. Preimplantation genetic testing for meiotic aneuploidy in trophectoderm biopsies – is it time to change our approach? Reprod Biomed Online 2026; 52: 105504.

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere Rubrik

☑ Medizintechnik-Produkte



Neues CRT-D Implantat
Intica 7 HF-T QP von Biotronik



Artis pheno
Siemens Healthcare Diagnostics GmbH



Philips Azurion:
Innovative Bildgebungslösung



Aspirator 3
Labotect GmbH



InControl 1050
Labotect GmbH

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☑ Bestellung e-Journal-Abo

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

Impressum **Disclaimers & Copyright** **Datenschutzerklärung**