Statistik über die Anwendung medizinisch unterstützter Fortpflanzung

gemäß § 21 Fortpflanzungsmedizingesetz (FMedG)

Jahresbericht 2018

Im Auftrag des Bundesministeriums für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz und des Bundesministeriums für Verfassung, Reformen, Deregulierung und Justiz

Statistik über die Anwendung medizinisch unterstützter Fortpflanzung

gemäß § 21 Fortpflanzungsmedizingesetz (FMedG)

Jahresbericht 2018
Autor:
Reinhard Kern
Unter Mitarbeit von:
Matthias Gruber
Interne Begutachtung:
Brigitte Piso
Fachliche Begleitung durch das BMASGK:
Renate Fally-Kausek Irene Hager-Ruhs
Fachliche Begleitung durch das BMVRDJ:
Martina Erlebach
Projektassistenz:
Susanne Likarz
Wien, im September 2019
Im Auftrag des Bundesministeriums für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz und des Bundesministeriums für Verfassung, Reformen, Deregulierung und Justiz

Zitiervorschlag: Kern, Reinhard (2019): Statistik über die Anwendung medizinisch unterstützter Fortpflanzung gemäß § 21 FMedG. Jahresbericht 2018. Gesundheit Österreich, Wien
ZI. P6/7/43351
Eigentümerin, Herausgeberin und Verlegerin: Gesundheit Österreich GmbH, Stubenring 6, 1010 Wien, Tel. +43 1 515-61, Website: www.goeg.at

Kurzfassung

Hintergrund

Im Rahmen des Fortpflanzungsmedizinrechts-Änderungsgesetzes 2015 wurden mit § 21 Fortpflanzungsmedizingesetz (FMedG) die ärztlichen Leiterinnen und Leiter jener Krankenanstalten, in denen medizinisch unterstützte Fortpflanzungen durchgeführt werden, dazu verpflichtet, jährlich spätestens zum 31. März des jeweils folgenden Kalenderjahrs der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) festgelegte Daten über die Anwendung medizinisch unterstützter Fortpflanzung in Österreich auf elektronischem Weg zu melden.

Methode

Die GÖG wertet diese Daten, die einmal jährlich mittels Onlineeingabe übermittelt werden, als Gesamtsummen je Krankenanstalt (Jahresstatistik) aus. Die Daten beinhalten keine Einzeldatensätze je durchgeführter medizinisch unterstützter Fortpflanzung.

Ergebnisse

Im Jahr 2018 wurde bei 11.527 Frauen 18.410-mal eine medizinisch unterstützte Fortpflanzung durchgeführt. Von den Krankenanstalten wurden für das Jahr 2018 3.824 Lebendgeburten nach einer medizinisch unterstützten Fortpflanzung gemeldet, wobei zu beachten ist, dass naturgemäß ein Großteil der Geburten auf Behandlungen aus dem Jahr 2017 zurückgeht. Die Mehrlingsrate betrug 9,4 Prozent, fast alle davon waren Zwillingsgeburten.

Inseminationen mit Samenspenden Dritter wurden im Jahr 2018 396-mal angewandt. ICSI-, IVF-Behandlungen mit Samenspenden Dritter wurden 516-mal und Behandlungen mit Eizellspenden 224-mal durchgeführt.

Schlüsselworte

Statistik gemäß § 21 FMedG, medizinisch unterstützte Fortpflanzung

Kurzfassung

Inhalt

Kurzf	assung.		II
Tabel	len und	Abbildungen	IV
Abkü	rzungen		V
1	Einleitu	ıng	1
2	Method	de	2
3	Ergebn	isse	3
	3.1	Gesamtzahl aller Behandlungen	
	3.2	Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen	
	3.3	ICSI- und IVF-Behandlungen mit Samen-/Eizellspenden dritter Personen	
	3.4	Aufbewahrte Samenspenden, Eizellen, Eizellspenden und entwicklungsfähige Zellen zum Stichtag 31. 12. 2018	
	3.5	Anzahl der Paare, welche eine Präimplantationsdiagnostik in Anspruch genomm haben, sowie festgestellte Erbkrankheiten	ien
4	Refere	nzen	.12
Anhai	ng		.13
Anhai	ng 1 PID	- Präimplantationsdiagnostik (§ 2a FMedG)	. 15
Anhai	ng 2 Kra	nkenanstalten, welche PID durchführen	.21
Anhai	na 3 Kra	nkenanstalten mit Zulassung gemäß § 5 Abs. 2 FMedG – Stand 31-12-2018	25

Inhalt

Tabellen und Abbildungen

Tabellen

Tabelle 3.1:	Gesamtzahl aller Behandlungen, Anwendungen und Schwangerschaften im Jahr 2018, differenziert nach Behandlungsarten und dem Alter der Frau3
Tabelle 3.2:	Anzahl der Lebendgeburten 2018, differenziert nach Geburtsverlauf und Mehrlingsgeburt5
Tabelle 3.3:	Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen 20187
Tabelle 3.4:	Lebendgeburten nach Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen 2018
Tabelle 3.5:	ICSI-, IVF-Behandlungen mit Samen-/Eizellspenden dritter Personen8
Tabelle 3.6:	Lebendgeburten nach Samen- und Eizellspenden dritter Personen9
Tabelle 3.7:	Aufbewahrte Samenspenden, Eizellen, Eizellspenden und entwicklungsfähige Zellen zum Stichtag 31. 12. 201810
Tabelle 3.8:	PID - Präimplantationsdiagnostik (§ 2a FMedG)11
Abbildungen	
Abbildung 3.1	: Verhältnis der Anwendungen Insemination, ICSI, IVF und GIFT4
Abbildung 3.2	2: Verlauf der Lebendgeburten in Prozent6
Abbildung 3.3	3: Anteil Einlings-, Zwillings-, Drillingsgeburten6
Abbildung 3.4	1: Anteil der Anwendungen mit Samenspende, Eizellspende, kombinierter Samen- und Eizellspende9
Abbildung 3.5	5: Anteil der Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 1, Z 2, Z 3 FMedG11

Abkürzungen

BMASGK Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz
BMVRDJ Bundesministerium für Verfassung, Reformen, Deregulierung und Justiz

DMD Duchenne-Muskeldystrophie FANCA Fanconi-Anämie Typ A

FMedG Fortpflanzungsmedizingesetz

FMedRÄG Fortpflanzungsmedizinrechts-Änderungsgesetz

GÖG Gesundheit Österreich GmbH

GTG Gentechnikgesetz

GIFT intratubarer Gametentransfer

ICSI intrazytoplasmatische Spermieninjektion

i. V. m. in Verbindung mit IVF In-vitro-Fertilisation

PID Präimplantationsdiagnostik

RS-SCID Severe combined immunodeficiency with sensitivity to ionizing radiation

Abkürzungen

1 Einleitung

Im Rahmen des Fortpflanzungsmedizinrechts-Änderungsgesetzes 2015 (FMedRÄG 2015), BGBI. I Nr. 35/2015 wurde die Rechtsgrundlage geschaffen, dass eine elektronische Meldung festgelegter Daten über die medizinisch unterstützte Fortpflanzung zu erfolgen hat.

Gemäß § 21 Fortpflanzungsmedizingesetz (FMedG) haben dementsprechend die ärztlichen Leiterinnen und Leiter nach § 5 FMedG zugelassener Krankenanstalten (siehe Anhang 3) der Gesundheit Österreich GmbH jährlich spätestens zum 31. März des jeweils folgenden Kalenderjahres auf elektronischem Weg nachfolgende nichtpersonenbezogene Daten zu melden:

- » Anzahl der Paare, die eine medizinisch unterstützte Fortpflanzung in Anspruch genommen haben, Anzahl der Anwendungen, gegliedert nach den in § 1 Abs. 2 FMedG angeführten Methoden (einschließlich Überlassung von Samen und Eizellen) und nach dem Alter der Frau, Anzahl der aufbewahrten Samenspenden, Eizellen und entwicklungsfähigen Zellen
- » Anzahl der durch medizinisch unterstützte Fortpflanzung herbeigeführten Schwangerschaften sowie Anzahl und Art der daraus resultierenden Geburten
- » Anzahl der Paare, die eine medizinisch unterstützte Fortpflanzung zum Zweck der Präimplantationsdiagnostik (PID) in Anspruch genommen haben, aufgegliedert nach den Zulassungsvoraussetzungen des § 2a Abs. 1 Z 1, 2 und 3
- » Erbkrankheiten, die im Rahmen der Präimplantationsdiagnostik (PID) festgestellt wurden.

Die Gesundheit Österreich GmbH hat jeweils bis 30. September eine Auswertung dieser Daten vorzunehmen und diese sowie die im Genanalyseregister gemäß § 79 Abs. 1 Z 1 GTG verzeichneten Einrichtungen, welche PID durchführen, samt den in § 79 Abs. 2 GTG genannten Angaben und Untersuchungen (siehe Anhang 2) sowie alle im Gentechnikbuch enthaltenen spezifischen Informationen zur PID (siehe Anhang 1) im Rahmen eines Berichts dem Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz (BMASGK) und dem Bundesministerium für Verfassung, Reformen, Deregulierung und Justiz (BMVRDJ) zur Verfügung zu stellen und auf der Homepage der Gesundheit Österreich GmbH zu veröffentlichen.

Kapitel 1 / Einleitung

2 Methode

Der vorliegende Jahresbericht präsentiert die Statistik gemäß § 21 Fortpflanzungsmedizingesetz (FMedG) für den Zeitraum von 1. 1. 2018 bis 31. 12. 2018. Davon ausgenommen ist die Darstellung der aufbewahrten Samenspenden, Eizellspenden und entwicklungsfähigen Zellen (vgl. Tabelle 3.7), welche sich auf den Stichtag 31. 12. 2018 bezieht. In den textlichen Tabellenbeschreibungen wird auch ein Vergleich mit den Jahreszahlen 2017 (Kern, 2018) gezogen.

Datenbasis der dargestellten Auswertungen ist eine Summenerhebung je Krankenanstalt (Jahresstatistik), wobei keine Einzeldatensätze je durchgeführte medizinisch unterstützte Fortpflanzung vorliegen.

Die Daten werden der Gesundheit Österreich GmbH mittels Onlineeingabe in das IVF-Register übermittelt, in einer SQL-Datenbank gespeichert und mit MS Access und MS Excel ausgewertet.

Die im Bericht dargestellten Zahlen in puncto Anwendungen, Schwangerschaften und Geburten sind jeweils die Zahlen des Jahres 2018. Diese stehen in keinem Verhältnis zueinander, und es können somit keine Schwangerschafts- oder Baby-Take-home-Raten berechnet werden. Folgendes Beispiel soll dies verdeutlichen: Die Krankenanstalten haben für das Jahr 2018 die Anzahl der Anwendungen angegeben. Die dargestellten Zahlen der Schwangerschaften und Geburten in diesem Jahr spiegelt lediglich wider, wie viele Schwangerschaften 2018 festgestellt wurden und von wie vielen im Jahr 2018 stattgefundenen Geburten die Krankenanstalten Kenntnis erlangt haben. Schwangerschaften und Geburten resultieren somit zum Teil auch aus Behandlungen des Jahres 2017.

3 Ergebnisse

3.1 Gesamtzahl aller Behandlungen

In 30 der 34 nach § 5 Abs. 2 FMedG zugelassenen Krankenanstalten wurde im Jahr 2018 medizinisch unterstützte Fortpflanzung durchgeführt.

2018 ist die Anzahl der behandelten Frauen um 475 auf 11.527 gestiegen (plus 4,3 Prozent im Vergleich zum Vorjahr). Die Altersverteilung der behandelten Frauen ist im Vergleich zum Vorjahr konstant geblieben (44,0 % Frauen bis zum vollendeten 34. Lebensjahr, 37,4 % im Alter von 35 bis 39 Jahren und 18,6 % ab dem 40. Lebensjahr; vgl. Tabelle 3.1).

Neben der Gesamtzahl der behandelten Frauen werden in der nachfolgenden Tabelle die Anzahl der Behandlungsarten Insemination, intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) und In-vitro-Fertilisation (IVF) – einschließlich Samen- und Eizellspenden dritter Personen – dargestellt. Ein intratubarer Gametentransfer (GIFT) wurde – wie auch im Vorjahr – nicht durchgeführt.

Die Anzahl der Anwendungen gibt an, wie oft die jeweilige Methode im Jahr 2018 durchgeführt wurde. Da bei einem gewissen Prozentsatz der Patientinnen Mehrfachanwendungen pro Frau erfolgen, ist diese Zahl höher als jene der behandelten Frauen. Die Zahl der Anwendungen beinhaltet auch aus ICSI und IVF folgende Versuche mit kryokonservierten Embryonen sowie Abbrüche nach durchgeführter IVF- bzw. ICSI-Fertilisierung.

Die Anzahl der Schwangerschaften umfasst die im Jahr 2018 den Krankenanstalten bekanntgegebenen Schwangerschaften (Feststellung positiver Herzaktionen mittels Ultraschalls frühestens in der 5. Woche nach dem Transfer und bildliche Dokumentation des Fötus). Unter den Schwangerschaften sind auch im aktuellen Berichtszeitraum festgestellte und den Krankenanstalten gemeldete Schwangerschaften erfasst, die aus Anwendungen des Vorjahres resultieren.

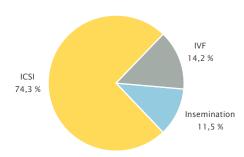
Tabelle 3.1: Gesamtzahl aller Behandlungen, Anwendungen und Schwangerschaften im Jahr 2018, differenziert nach Behandlungsarten und dem Alter der Frau

	Insemination	ICSI	IVF	Gesamt
Anzahl der behandelten Frauen	1.354	8.323	1.850	11.527
davon im Alter < 35 Jahre	626	3.457	989	5.072
davon im Alter 35-39 Jahre	482	3.215	612	4.309
davon im Alter ≥ 40 Jahre	246	1.651	249	2.146
Anzahl der Anwendungen (inkl. aus ICSI und IVF folgender Kryo-Versuche)	2.109	13.692	2.609	18. 410
Anzahl der Schwangerschaften	218	3.729	797	4.744

 $ICSI = intrazy top las matische \, Spermienin jektion, \, IVF = In-vitro-Fertilisation$

In 74,3 Prozent der Anwendungen wurde eine ICSI und bei 14,2 Prozent eine IVF durchgeführt. 11,5 Prozent der Anwendungen waren Inseminationen.

Abbildung 3.1: Verhältnis der Anwendungen Insemination, ICSI und IVF



 $ICSI = intrazy toplas matische Spermieninjektion, \ IVF = In-vitro-Fertilisation$

Die in der untenstehenden Tabelle 3.2 dargestellte Anzahl der Lebendgeburten bezieht sich auf im Jahr 2018 von den Krankenanstalten gemeldete Lebendgeburten. Es sind somit auch Schwangerschaften, die durch Anwendung der jeweiligen Methoden im dem Berichtsjahr vorangehenden Jahr entstanden sind und im Jahr 2018 zu einer Lebendgeburt geführt haben, in diesen Zahlen enthalten.

Es wird nach "Spontangeburt", "Sectio" und "unbekannter Geburtsverlauf" (Geburten, deren Verlauf den Krankenanstalten nicht gemeldet wurde) differenziert. Weiters wird zwischen Einlingsgeburten, Zwillingsgeburten, Drillingsgeburten und Vierlingsgeburten unterschieden. Die Zahlen betreffend der Zwillings-, Drillings- und Vierlingsgeburten beziehen sich auf die Anzahl der Geburten und nicht auf die Anzahl der geborenen Kinder.

Die Anzahl der Lebendgeburten ist im Vergleich zum Vorjahr um 254 Geburten auf 3.824 gestiegen (plus 7,1 Prozent). Die Mehrlingsrate beträgt 9,4 Prozent (360 Mehrlingsgeburten) – 9,1 Prozent Zwillings- und 0,3 Prozent Drillingsgeburten.

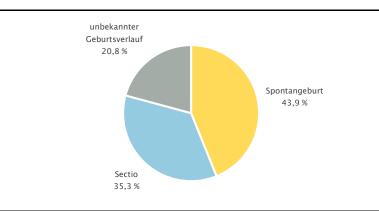
Tabelle 3.2:
Anzahl der Lebendgeburten 2018, differenziert nach Geburtsverlauf und Mehrlingsgeburt*

	Spontangeburt	Sectio	unbekannter Geburtsverlauf	Gesamt
Anzahl der Lebendgeburten	1.687	1.350	796	3.824
davon Einlingsgeburten	1.613	1.117	734	3.464
davon Zwillingsgeburten	65	224	60	349
davon Drillingsgeburten	_	9	2	11
davon Vierlingsgeburten oder mehr	_	-	_	<u> </u>

^{*} Die in der Tabelle dargestellte Anzahl der Lebendgeburten kann in kein Verhältnis zu der in der vorigen Tabelle dargestellten Anzahl der Schwangerschaften gesetzt werden (vgl. Erklärung dazu in Kapitel 2).

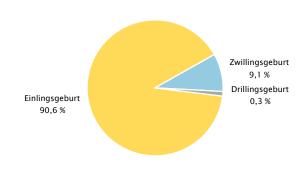
Das Verhältnis der im Jahr 2018 den Krankenanstalten gemeldeten Geburtsverläufe stellt sich wie folgt dar: 43,9 Prozent Spontangeburten, 35,3 Prozent Sectio und 20,8 Prozent unbekannter Geburtsverlauf. Berücksichtigt man nur die bekannten Geburtsverläufe, so ergibt sich eine Spontangeburtenrate von 55 Prozent, dies sind 2 Prozentpunkte mehr als im Vorjahr.

Abbildung 3.2: Verlauf der Lebendgeburten in Prozent



Quelle: GÖG 2019 / Statistik § 21 FMedG 2018

Abbildung 3.3: Anteil Einlings-, Zwillings-, Drillingsgeburten



3.2 Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen

In der folgenden Tabelle sind für das Jahr 2018 jeweils die Anzahl der behandelten Frauen, die Anzahl der Anwendungen, die gemeldeten Schwangerschaften sowie die Lebendgeburten, resultierend aus Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen, ersichtlich.

Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen wurden 396-mal bei 217 behandelten Frauen durchgeführt.

Tabelle 3.3: Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen 2018

217
131
68
18
396
76

Quelle: GÖG 2019 / Statistik § 21 FMedG 2018

Für das Jahr 2018 wurden von den Krankenanstalten 44 Lebendgeburten nach Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen gemeldet (vgl. Tabelle 3.4). Diese Zahlen sind in den in Kapitel 3.1 dargestellten Gesamttabellen enthalten.

Tabelle 3.4: Lebendgeburten nach Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen 2018*

	Spontangeburt	Sectio	unbekannter Geburtsverlauf	Gesamt
Anzahl der Lebendgeburten	23	5	16	44
davon Einlingsgeburten	23	5	15	43
davon Zwillingsgeburten	_	_	1	1
davon Drillingsgeburten	_	_	_	-
davon Vierlingsgeburten oder mehr	_	_	_	_

^{*} Die in der Tabelle dargestellte Anzahl der Lebendgeburten kann in kein Verhältnis zu der in der vorigen Tabelle dargestellten Anzahl der Schwangerschaften gesetzt werden (vgl. Erklärung dazu in Kapitel 2).

Quelle: GÖG 2019 / Statistik § 21 FMedG 2018

Kapitel 3 / Ergebnisse

3.3 ICSI- und IVF-Behandlungen mit Samen-/Eizellspenden dritter Personen

Aus der folgenden Tabelle 3.5 sind für das Jahr 2018 die Anzahl der behandelten Frauen, die Anzahl der Anwendungen, die Schwangerschaften sowie die Lebendgeburten, die aus Behandlungen mit Samenspende, solchen mit Eizellspende bzw. aus kombinierten Behandlungen mit Samenund Eizellspende dritter Personen resultieren, ersichtlich.

Behandlungen mit Samenspenden dritter Personen wurden 516-mal bei 379 Frauen durchgeführt. Behandlungen mit Eizellspenden dritter Personen wurden 225-mal bei 150 Frauen durchgeführt. Eizellspenden werden mehrheitlich (56 Prozent) bei über 40-jährigen Frauen durchgeführt.

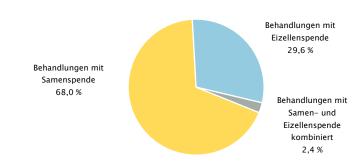
Es wurden im Vergleich zum Vorjahr 41 Frauen weniger (minus 9,8 Prozent) mit Samenspenden dritter Personen behandelt. Behandlungen mit Eizellspenden dritter Personen wurden 10-mal weniger (minus 6,25 Prozent) dokumentiert.

Tabelle 3.5: ICSI-, IVF-Behandlungen mit Samen-/Eizellspenden dritter Personen

	Behandlungen mit Samenspende	Behandlungen mit Eizellspende	Behandlungen mit Samen- und Eizell- spende kom- biniert	Gesamt
Anzahl der behandelten Frauen	379	150	9	538
davon im Alter < 35 Jahre	177	31	1	209
davon im Alter 35-39 Jahre	141	35	1	177
davon im Alter ≥ 40 Jahre	61	84	7	152
Anzahl der Anwendungen	516	224	18	758
Anzahl der Schwangerschaften	161	57	4	222

Das Verhältnis der im Jahr 2018 durchgeführten Anwendungen mit Samenspende, Eizellspende sowie kombinierter Samen- und Eizellspende stellt sich wie folgt dar: 68,0 Prozent Behandlungen mit Samenspende dritter Personen, 29,6 Prozent Behandlungen mit Eizellspende dritter Personen und 2,4 Prozent Behandlung mit einer Samen- und Eizellspende dritter Personen.

Abbildung 3.4: Anteil der Anwendungen mit Samenspende, Eizellspende, kombinierter Samen- und Eizellspende



Quelle: GÖG 2019 / Statistik § 21 FMedG 2018

Tabelle 3.6 stellt die von den Krankenanstalten im Jahr 2018 gemeldeten Lebendgeburten nach Behandlungen mit Samen- und Eizellspende dritter Personen dar. Diese Zahlen sind in den in Kapitel 3.1 dargestellten Gesamttabellen enthalten.

Tabelle 3.6: Lebendgeburten nach Samen- und Eizellspenden dritter Personen*

	Spontangeburt	Sectio	unbekannter Geburtsverlauf	Gesamt
Anzahl der Lebendgeburten	44	44	27	115
davon Einlingsgeburten	44	34	24	102
davon Zwillingsgeburten	-	9	3	12
davon Drillingsgeburten	_	1	-	1
davon Vierlingsgeburten oder mehr	_	_	_	_

^{*} Die in der Tabelle dargestellte Anzahl der Lebendgeburten kann in kein Verhältnis zu der in der vorigen Tabelle dargestellten Anzahl der Schwangerschaften gesetzt werden (vgl. Erklärung dazu in Kapitel 2).

Quelle: GÖG 2019 / Statistik § 21 FMedG 2018

Kapitel 3 / Ergebnisse

3.4 Aufbewahrte Samenspenden, Eizellen, Eizellspenden und entwicklungsfähige Zellen zum Stichtag 31. 12. 2018

Folgende Tabelle bezieht sich auf alle in den Krankenanstalten insgesamt aufbewahrten Samenspenden, Eizellspenden und entwicklungsfähigen Zellen zum Stichtag 31. 12. 2018¹.

Die Anzahl aufbewahrter Samenspenden von Ehegatten/Lebensgefährten und dritten Personen hat sich im Vergleich zum Vorjahr jeweils nahezu halbiert. Dies liegt vermutlich vor allem daran, dass für die Erhebung 2018 die Definition der Anzahl der Samenspenden klarer gefasst wurde (es soll die Anzahl der einzelnen Spenden und nicht die Anzahl der aufbewahrten Straws gemeldet werden).

Die Anzahl der aufbewahrten Eizellen von Ehegattinnen / Lebensgefährtinnen / eingetragenen Partnerinnen stieg um 738 auf 2.135 (plus 53 Prozent).

Tabelle 3.7: Aufbewahrte Samenspenden, Eizellen, Eizellspenden und entwicklungsfähige Zellen zum Stichtag 31. 12. 2018

	Gesamt
Anzahl der aufbewahrten Samenspenden von Ehegatten/Lebensgefährten	6.845
Anzahl der aufbewahrten Samenspenden dritter Personen	3.000
Anzahl der aufbewahrten Eizellen von Ehegattinnen / Lebensgefährtinnen / eingetragenen Partnerinnen	2.135
Anzahl der aufbewahrten Eizellspenden Dritter	371
Anzahl der aufbewahrten entwicklungsfähigen Zellen	40.106

Quelle: GÖG 2019 / Statistik § 21 FMedG 2018

3.5 Anzahl der Paare, welche eine Präimplantationsdiagnostik in Anspruch genommen haben, sowie festgestellte Erbkrankheiten

Im Jahr 2018 haben 105 Paare in einer österreichischen Einrichtung, die gemäß § 68 GTG i. V. m. § 2a Abs 5 FMedG zugelassen ist, eine Präimplantationsdiagnostik in Anspruch genommen. Die Verteilung in absoluten Zahlen ist in der folgenden Tabelle 3.8, das Verhältnis in Prozent nach Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 1, Z 2, Z 3 FMedG aus der Abbildung 3.5 ersichtlich.

10

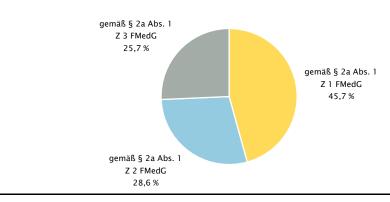
Im Gegensatz zu Samen- und Eizellen besteht für entwicklungsfähige Zellen eine maximale Aufbewahrungsfrist von zehn Jahren.

Tabelle 3.8: PID - Präimplantationsdiagnostik (§ 2a FMedG)

	Gesamt
Anzahl der Paare, die PID in Anspruch genommen haben	105
Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 1 FMedG: nach drei gescheiterten Versuchen einer medizinisch unterstützten Fortpflanzung	48
Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 2 FMedG: nach drei Spontanaborten	30
Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 3 FMedG: aufgrund der genetischen Disposition der Eltern	27

Quelle: GÖG 2019 / Statistik § 21 FMedG 2018

Abbildung 3.5: Anteil der Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 1, Z 2, Z 3 FMedG



Quelle: GÖG 2019 / Statistik § 21 FMedG 2018

Bei den 105 durchgeführten PIDs wurde 17-mal eine Erbkrankheit festgestellt, konkret waren dies:

- » spinale Muskelatrophie Typ 1
- » cystische Fibrose
- » myotone Dystrophie Typ 1
- » Incontinentia pigmenti
- » Neurofibromatose Typ 1
- » Beta-Thalassämie
- » Severe combined immunodeficiency with sensitivity to ionizing radiation (RS-SCID)
- » Fanconi-Anämie Typ A (FANCA)
- » Duchenne-Muskeldystrophie (DMD)

Kapitel 3 / Ergebnisse

4 Referenzen

Kern, Reinhard (2018): Statistik gemäß § 21 FMedG. Jahresbericht 2017. Gesundheit Österreich, Wien

Fortpflanzungsmedizingesetz: Bundesgesetz, mit dem Regelungen über die medizinisch unterstützte Fortpflanzung getroffen werden (FMedG), BGBl. I Nr. 275/1992 in der Fassung BGBl. I Nr. 58/2018

Anhang

Anhang 1: PID - Präimplantationsdiagnostik (§ 2a FMedG)

Anhang 2: Krankenanstalten, welche PID durchführen

Anhang 3: Krankenanstalten mit Zulassung gemäß § 5 Abs. 2 FMedG -

Stand 31. 12. 2018

Anhang 1 PID - Präimplantationsdiagnostik (§ 2a FMedG)

Rechtsgrundlage2

Die Präimplantationsdiagnostik (PID) umfasst zellbiologische und molekulargenetische Untersuchungen zur Erkennung von Erbkrankheiten und Anomalien der Chromosomen, die der Entscheidung darüber dienen, ob ein durch *In-vitro-*Fertilisation erzeugter Embryo in die Gebärmutter eingepflanzt werden soll oder nicht. In Österreich ist die Durchführung einer PID nur in den in § 2a FMedG geregelten Fällen gesetzlich erlaubt. Eine PID darf daher nicht undifferenziert im Sinn eines "Screenings" angewandt werden.

Die Präimplantationsdiagnostik ist eine genetische Analyse im Sinn des § 4 Z 23 GTG. Entsprechend den Unterscheidungen in § 65 Abs. 1 GTG handelt es sich hierbei um eine zulassungsplichtige genetische Analyse, die der Feststellung einer Prädisposition für eine genetisch bedingte Erkrankung dient.

Gemäß § 2a Abs. 5 FMedG bedürfen Einrichtungen, in denen im Rahmen der Präimplantationsdiagnostik genetische Analysen durchgeführt werden, insbesondere für die von ihnen in Aussicht genommenen Untersuchungsmethoden, den Untersuchungsinhalt und den Untersuchungsumfang, einer Zulassung gemäß § 68 Abs. 3 GTG unter Einbindung des wissenschaftlichen Ausschusses für Genanalyse und Gentherapie (WAGG) gemäß § 88 Abs. 2 Z 2a GTG.

Untersuchungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 1 und 2 FMedG

Gemäß § 2a Abs. 1 Z 1 FMedG ist eine Präimplantationsdiagnostik nach zumindest drei gescheiterten Versuchen einer medizinisch unterstützten Fortpflanzung zulässig, wenn Grund zur Annahme besteht, dass dies auf die genetische Disposition der entwicklungsfähigen Zellen zurückzuführen ist. In solchen Fällen soll eine PID zur Erhöhung der Erfolgsrate der künstlichen Befruchtung beitragen.

Mit § 2a Abs. 1 Z 2 FMedG ist eine Präimplantationsdiagnostik auch im Falle zumindest dreier im Rahmen natürlicher Schwangerschaften erfolgter spontaner Fehl- oder Totgeburten zulässig. Eine Fehlgeburt liegt vor, wenn bei einer Leibesfrucht weder die Atmung eingesetzt hat noch irgendein anderes Lebenszeichen wie Herzschlag, Pulsation der Nabelschnur oder deutliche Bewegung willkürlicher Muskeln erkennbar ist und weiters die Leibesfrucht ein Geburtsgewicht von weniger als 500 Gramm aufweist. Eine Totgeburt ist zu konstatieren, wenn bei der Leibesfrucht ebenfalls keines der oben angeführten Zeichen erkennbar ist, diese aber ein Geburtsgewicht von mindestens 500 Gramm aufweist (§ 8 Hebammengesetz).

Eine PID nach § 2a Abs. 1 Z 1 und Z 2 FMedG darf dann durchgeführt werden, wenn mit hoher Wahrscheinlichkeit anzunehmen ist, dass die Ursache für die wiederholt erfolglose *In-vitro-*Fertilisation (IVF) bzw. die rezidivierenden Spontanaborte in der genetischen Disposition des Kindes liegt. So gilt heute als erwiesen, dass bestimmte beim Embryo vorliegende Chromosomenanomalien – vor allem numerische Chromosomenaberrationen – eine häufige Ursache für spontane Fehloder Totgeburten darstellen.

Zahlenmäßige oder strukturelle Veränderungen der Chromosomen werden auch als numerische bzw. strukturelle Chromosomenaberrationen bezeichnet. Numerische Chromosomenaberrationen basieren auf einer größtenteils während der Entstehung der Keimzellen stattfindenden Fehlverteilung der Chromosomen auf die Tochterzellen. Es liegen einzelne Chromosomen oder der gesamte Chromosomensatz in fehlerhafter Anzahl vor (Aneuploidie). Strukturelle Chromosomenaberrationen entstehen durch Umlagerungen oder Zugewinn/Verlust chromosomalen Materials innerhalb eines Chromosoms (intrachromosomal) oder zwischen zwei verschiedenen Chromosomen (interchromosomal). Zu strukturellen Chromosomenaberrationen zählen Austausch (Translokation), umgekehrte Positionierung (Inversion), Verdoppelung (Duplikation) oder Verlust (Deletion) von Chromosomenstücken, Einbau eines Chromosomenfragments in ein anderes Chromosom (Insertion) sowie die Bildung von Iso- oder Ringchromosomen.

Bei sogenannten balancierten strukturellen Chromosomenaberrationen bleibt die Gesamtheit des Chromosomenmaterials in der Zelle erhalten und ist lediglich anders verteilt. In den meisten Fällen haben solche Umlagerungen keine klinischen Konsequenzen für die betroffenen Personen. Bei unbalancierten strukturellen Chromosomenaberrationen kommt es jedoch durch die Duplikation oder Deletion (Verlust) von Chromosomensegmenten in der Regel zu klinischen Auffälligkeiten. Beispiele dafür sind Fehlbildungs- oder Dysmorphiesyndrome, die häufig mit der klinischen Manifestation einer erblich bedingten Hirnschädigung assoziiert sind. Je nach Größe und Lokalisation der translozierten Segmente und deren genetischem Inhalt können unbalancierte Karyotypen zu spontanen Früh- und Spätaborten, Totgeburten oder Kindern mit Dysmorphiesyndromen führen.

Im Rahmen einer PID dürfen molekulargenetische oder (molekular)zytogenetische Untersuchungen durchgeführt werden, um Aneuploidien und Polyploidien sowie unbalancierte strukturelle Chromosomenaberrationen, die mit hoher Wahrscheinlichkeit für spontane Fehl- und Totgeburten oder für die Erfolglosigkeit der Herbeiführung einer Schwangerschaft im Rahmen einer IVF ursächlich sind, zu diagnostizieren.

Bei einer solchen Analyse darf das Geschlecht nicht gezielt bestimmt werden. Die zielgerichtete Bestimmung des Geschlechts durch PID sowie die Mitteilung über das Geschlecht ist nur dann zulässig, wenn im Zuge der PID eine Erbkrankheit untersucht wird, die geschlechtsabhängig ist (vgl. § 2a Abs. 4 FMedG).

Erbkrankheiten gemäß § 2a Abs. 1 Z 3 und Abs. 2 FMedG

Die PID ist auch zur Untersuchung bestimmter Erbkrankheiten zulässig. Als Erbkrankheiten im engeren Sinn gelten jene Erkrankungen, die durch Mutationen in spezifischen Genen ausgelöst werden, durch Vererbung von den Eltern oder einem Elternteil den Nachkommen weitergegeben

werden können und bekannten Erbgängen folgen. Erbkrankheiten, auf die mittels PID untersucht werden darf, sind meist monogen erbliche Erkrankungen, werden also durch Mutationen in einem einzelnen spezifischen Gen ausgelöst.

Weiters darf auch auf strukturelle Chromosomenveränderungen untersucht werden, die – ähnlich wie monogene Erbleiden – bei balanciertem Vorliegen bei einem Elternteil gegebenenfalls so der nächsten Generation weitergegeben werden können, dass sie beim Kind unbalanciert vorliegen und eine Krankheit verursachen. Balancierte Chromosomenaberrationen der Eltern können auch eine Ursache für erhöhte spontane Abortraten sein.

Für die Durchführung einer PID auf eine Erbkrankheit hin muss nach dem aktuellen Stand der Medizin eine entsprechende genetische Disposition bzw. ein Überträgerstatus der biologischen Eltern in spe für diese Erbkrankheit vorliegen. Die vorliegende genetische Disposition kann dabei je nach Erbgang auf einer Veranlagung beider Eltern oder aber auch nur eines Elternteils beruhen. Aufgrund dieser genetischen Disposition der Eltern / des Elternteils muss eine ernste Gefahr gegeben sein, dass es zu einer Fehl- oder Totgeburt oder zu einer Erbkrankheit des Kindes gemäß § 2a Abs. 2 FMedG kommt, damit eine PID zulässig ist.

Im Rahmen einer PID dürfen nur solche Erbkrankheiten gemäß § 2a Abs. 2 FMedG untersucht werden, die zu einer schwerwiegenden Erkrankung des Kindes entweder während der Schwangerschaft oder nach der Geburt führen.

Es dürfen daher im Rahmen einer PID all jene monogenen Erbkrankheiten untersucht werden, deren Manifestation entweder bereits pränatal erfolgt oder altersmäßig in den Fachbereich für Kinder- und Jugendheilkunde fällt und welche die in § 2a Abs. 2 FMedG festgelegten folgenden Bedingungen erfüllen:

- » Das Kind kann nur durch den ständigen Einsatz moderner Medizintechnik oder anderer die Lebensführung stark beeinträchtigender medizinischer/pflegerischer Hilfsmittel am Leben erhalten werden oder
- » leidet an schwersten Hirnschädigungen oder
- » leidet dauerhaft an nichtbehandelbaren schwersten Schmerzen, und
- » es gibt keine ursächliche Behandlung der Erkrankung.

Unter den ständigen Einsatz moderner Medizintechnik bzw. den ständigen Einsatz anderer die Lebensführung des Kindes stark beeinträchtigender medizinischer oder pflegerischer Hilfsmittel fallen die invasive Versorgung (beispielsweise mittels Katheter, Tubus oder Gefäßzugängen) sowie die ärztliche und pflegerische Intensivversorgung in einer Krankenanstalt, aber auch eine ambulante Intensivpflege oder 24-Stunden-Pflege. Gleichbedeutend mit diesen Fällen ist auch jede andere notwendige lebenserhaltende Maßnahme, die zwar nicht ununterbrochen, aber doch regelmäßig durchgeführt werden muss und die Lebensführung des Kindes stark beeinträchtigt wie z. B. lebenslange Bluttransfusionen, antiinfektiöse Prophylaxe und Therapie oder Nierenersatztherapie.

Schwerste Hirnschädigungen liegen vor, wenn das Kind zwar allein lebensfähig, aber gravierend beeinträchtigt ist. Es sind dies derartige Schädigungen des Gehirns, die schwerste funktionelle

Störungen zur Folge haben. Dadurch können die eigene Versorgung, die Kontinenz, Kommunikation und Beweglichkeit hochgradig beeinträchtigt sein.

Schwerste Schmerzen liegen vor, wenn das Schmerzgefühl beherrschend, dauerhaft und nicht ausreichend behandelbar ist.

Zusätzlich darf in all diesen Fällen keine effektive ursächliche Behandlungsmöglichkeit bestehen.

Weiters darf im Rahmen einer PID nur auf solche den obengenannten Bedingungen entsprechende monogene Erbkrankheiten und balancierte strukturelle Chromosomenaberrationen untersucht werden, für die in einem anerkannten Fachjournal mit Peer-Reviews zumindest ein eindeutig nachgewiesener Fall beschrieben wurde.

Nachrangigkeit der PID gegenüber der Polkörperdiagnostik (PKD)

Eine Präimplantationsdiagnostik hat zu unterbleiben, wenn mit hoher Wahrscheinlichkeit eine nichtgenetische Untersuchung (z. B. die Beobachtung der Zellteilung) die Schwangerschaftswahrscheinlichkeit in ähnlicher Weise erhöht oder wenn eine genetische Untersuchung der Eizelle allein (Polkörperdiagnostik, z. B. bei nur über die Mutter vererbbaren Erkrankungen) zur Verhinderung einer Erbkrankheit ausreicht. In diesem Sinne besteht grundsätzlich ein Vorrang einer nichtgenetischen Untersuchung vor einer genetischen Untersuchung, einer Untersuchung von Keimzellen vor einer Untersuchung entwicklungsfähiger Zellen, einer Untersuchung vor Abschluss des Befruchtungsvorgangs vor einer Untersuchung nach diesem Zeitpunkt und einer Blastozystenbiopsie (Biopsie von Trophoektodermzellen als weniger invasive Untersuchungsmethode) vor einer Blastomerbiopsie.

Polkörper sind Nebenprodukte, die bei der Teilung der Eizelle entstehen. Die Polkörperdiagnostik wird vor Abschluss der Befruchtung, nämlich vor der Verschmelzung des weiblichen und männlichen Vorkernes, durchgeführt und ist eine Untersuchungsmethode zur indirekten genetischen Analyse von Eizellen. Diese "präimplantative" Untersuchung unterliegt nicht den Bestimmungen des FMedG, da es sich hierbei nicht um die Untersuchung totipotenter Zellen handelt.

Präimplantationsdiagnostik darf demnach nur dann zur Anwendung kommen, wenn für den Embryo weniger invasive Untersuchungsmethoden (z.B. Polkörperdiagnostik) nicht ausreichen, um eine Schwangerschaft herbeizuführen, eine Fehl- oder Totgeburt zu verhindern oder eine Erbkrankheit gemäß § 2a Abs. 2 FMedG zu vermeiden.

Eine PID hat daher zu unterbleiben, wenn mit hoher Wahrscheinlichkeit eine Polkörperdiagnostik (PKD) zur Feststellung bzw. zum Ausschluss der Disposition für die Entstehung einer Erbkrankheit ausreicht. So ist bei mütterlichen strukturellen Chromosomenveränderungen (z. B. Translokationen) oder bei Vorliegen einer mütterlichen pathogenen Mutation in Abhängigkeit von der Erfahrung und der gerätemäßigen Ausstattung der jeweiligen Einrichtung und in Abhängigkeit von der zu untersuchenden Mutation der Polkörperdiagnostik gegenüber der PID Vorzug zu geben.

Wenn nicht mit hoher Wahrscheinlichkeit angenommen werden kann, dass zur Feststellung einer Disposition für die Entstehung einer Erbkrankheit eine PKD ausreicht, kann eine PID durchgeführt werden, was von den durchführenden Personen im Vorfeld sorgsam abzuschätzen ist.

Anhang 2 Krankenanstalten, welche PID durchführen³

In der folgenden Auflistung sind jene Krankenanstalten ersichtlich, die zur Durchführung der PID zugelassen und im Genanalyseregister gemäß § 79 Abs. 1 Z 1 GTG verzeichnet sind. Zusätzlich sind die an den jeweiligen Einrichtungen zum Zweck einer PID durchgeführten Untersuchungen (§ 79 Abs. 2 GTG) angeführt.

I. Medizinische Universität Wien

Institut für Medizinische Genetik

Adresse: Währinger Straße 10, A-1090 Wien

Homepage: www.meduniwien.ac.at/humangenetik

Anwendung der Präimplantationsdiagnostik:

- » Untersuchung chromosomaler Veränderungen (Aneuploidien)
- » Translokationsdiagnostik
- » Feststellung folgender Erbkrankheiten i. S. d. § 2a Abs. 2 FMedG (schwere Formen):
 - » spinale Muskelatrophie Typ I
 - » SMN1 Gen: Deletion von Exon 7 und 8, gekoppelte Marker
 - » SMN2 Gen: gekoppelte Marker
 - » cystische Fibrose
 - CFTR Gen: c.1521_1523delCTT (delta F508 Deletion), sowie c.1624G > T (G542X), c.948delT (1078delT), c.1022_1023insTC (1154insTC), c.1081delT (1213delT), c.1116 + 1G > A (1248 + 1G > A), $c.1127_1128$ insA (1259insA), c.1209 + 1G > A (1341 + 1G > A), c.1329_1330insAGAT (1461ins4), c.1393-1G > A (1525-1G > A), c.1418delG (1548delG), $c.1545_1546delTA$ (1677delTA), c.1585-1G > A (1717-1G > A), c.1585-8G > A (1717-8G > A), c.1679+1.6kbA > G (1811 + 1.6kbA > G), c.1680-1G > A (1812-1G > A), c.1766 + 1G > A (1898 + 1G > A), $c.1766 + 3A > G (1898 + 3A > G), c.2012delT (2143delT), c.2051_2052delAAinsG (2183AA > G),$ c.2052delA (2184delA), c.2052_2053insA (2184insA), c.2175_2176insA (2307insA), c.2215delG (2347delG), c.2453delT (2585delT), c.2490 + 1G > A (2622 + 1G > A), c.2583delT (2711delT), c.2657 + 5G > A (2789 + 5G > A), c.2875delG (3007delG), c.2988 + 1G > A (3120 + 1G > A), c.2988G > A (3120G > A), c.2989-1G > A (3121-1G > A), c.3140-26A > G (3272-26A > G), c.3528delC (3659delC), c.3659delC (3791delC), c.3717 + 12191C > T (3849 + 10kbC > T), c.3744delA (3876delA), $c.3773_3774insT$ (3905insT), $c.262_263delTT$ (394delTT), c.3873 + 1G > A (4005 + 1G > A), $c.3884_3885insT (4016insT), c.273 + 1G > A (405 + 1G > A), c.274-1G > A (406-1G > A),$ c.4077_4080delTGTTinsAA (4209TGTT > AA), c.4251delA (4382delA), c.325_327delTATinsG (457TAT > G), c.442delA (574delA), c.489 + 1G > T (621 + 1G > T), c.531delT (663delT), c.579 + 1G > T (711 + 1G > T) 1G > T), c.579 + 3A > G (711 + 3A > G), c.579 + 5G > A (711 + 5G > A), c.580-1G > T (712-1G > T), c.720_741delAGGGAGAATGATGATGAAGTAC (852del22), c.1364C > A (A455E), c.1675G > A (A559T), c.54-5940_273 + 10250del21kb (CFTRdele2,3), c.3964-78_4242 + 577del (CFTRdele22,23), c.328G > $C \; (\text{D110H}), \; c.3310G > T \; (\text{E1104X}), \; c.1753G > T \; (\text{E585X}), \; c.178G > T \; (\text{E60X}), \; c.2464G > T \; (\text{E822X}), \; c.2464G > T$

c.2491G > T (E831X), c.274G > A (E92K), c.274G > T (E92X), c.3731G > A (G1244E), c.532G > A(G178R), c.988G > T (G330X), c.1652G > A (G551D), c.254G > A (G85E), c.2908G > C (G970R), c.595C > T (H199Y), c.1007T > A (I336K), c.1519_1521delATC (I507del), c.2128A > T (K710X), c.3194T > C (L1065P), c.3230T > C (L1077P), c.617T > G (L206W), c.1400T > C (L467P), c.2195T > G (L732X), c.2780T > C (L927P), c.3302T > A (M1101K), c.1A > G (M1V), c.3909C > G (N1303K), c.613C > T (M1201K), c.3909C > G (M1201K), c.3909C > G (M1303K), c.613C > T (M1201K), c.3909C > G (M1201K), c.3909C > G (M1303K), c.613C > T (M1201K), c.3909C > G (M1303K), c.613C > T (M1201K), c.3909C > G (M1303K), c.613C > T (M1201K), c.3909C > G (M1(P205S), c.200C > T (P67L), c.3937C > T (Q1313X), c.658C > T (Q220X), c.115C > T (Q39X), c.1477C > T(Q493X), c.1573C > T(Q525X), c.1654C > T(Q552X), c.2668C > T(Q890X), c.292C > T(Q98X), c.3196C > T (R1066C), c.3197G > A (R1066H), c.3472C > T (R1158X), c.3484C > T (R1162X), c.349C > T (R1164X), c.3484C > T (R1164X), c.349C > T (R1164X), c.3484C > T (R1164X), c.349C > T (R1164X), cT(R117C), c.1000C > T(R334W), c.1040G > A(R347H), c.1040G > C(R347P), c.1055G > A(R352Q), $c.1657C > T \; (R553X), \; c.1679G > A \; (R560K), \; c.1679G > C \; (R560T), \; c.2125C > T \; (R709X), \; c.223C > T \; (R709X), \;$ (R75X), c.2290C > T (R764X), c.2551C > T (R851X), c.3587C > G (S1196X), c.3752G > A (S1251N), c.1021T > C (S341P), c.1397C > A (S466X(C > A), c.1397C > G (S466X(C > G), c.1466C > A (S489X), c.1475C > T (S492F), c.1646G > A (S549N), c.1645A > C (S549R), c.1647T > G (S549R), c.2834C > T (S549R), c.1647T > G (S549R), c.2834C > T (S549R), c.2834C(S945L), c.1013C > T (T338I), c.1558G > T (V520F), c.3266G > A (W1089X), c.3611G > A (W1204X), c.3612G > A (W1204X), c.3846G > A (W1282X), c.1202G > A (W401X), c.1203G > A (W401X), c.2537G> A (W846X), c.3276C > A (Y1092X (C > A), c.3276C > G (Y1092X (C > G), c.366T > A (Y122X), sowie weitere Mutationen, die der Klasse 1 bzw. 2 zugeordnet werden können (Stoppmutationen sowie Deletionen, Insertionen oder Duplikationen, die eine Leserasterverschiebung verursachen).

Untersuchung der o.g. Mutationen im Rahmen einer PID nur dann, wenn – unter Berücksichtigung des Genotyps in der Familie – die schwerste Form der cystischen Fibrose (Mukoviszidose) zu erwarten ist.

- » Neurofibromatose Typ 1
 - » NF1 Gen: c.499_502delTGTT (p.Cys167Glnfs; frameshift)
- » Beta-Thalassämie
 - » HBB Gen: c.-137C>G (-87C-G), c.20A>T (p.Glu7Val)
- » myotone Dystrophie Typ 1
 - » DMPK Gen: CTG-Repeats; gekoppelte Marker
- » Severe combined immunodeficiency with sensitivity to ionizing radiation (RS-SCID)
 - » DCLRE1C (ARTEMIS) Gen: Deletion von Exon 7 und 8; gekoppelte Marker
- » Glycine encephalopathy (GCE)
 - » GLDC Gen: maternale Deletion der Exons 1 bis 16, paternale Punktmutation c.1048G>T (p.Gly350Trp), gekoppelte Marker
- » Incontinentia pigmenti
 - » IKBKG Gen: Deletion von Exon 4 bis 10, gekoppelte Marker
- » Fanconi-Anämie Typ A (FANCA)
 - » FANCA Gen: c.2606A>C, c.2779-1G>T, gekoppelte Marker
- » SFTPB-Mangel (SMDP1)
 - » SFTPB Gen: maternale und paternale c.379delCinsGAA Mutation (c.360_362delCinsGAA)
- » Niemann-Pick Disease, Typ C1 (NPC1)
 - » NPC1 Gen: c.2972_2973delAG, c.3041+2delT, gekoppelte Marker
- » Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)
 - » DMD-Gen: alle publizierten und nichtpublizierten Mutationen, gekoppelte Marker
- » mitochondrialer Komplex-I-Mangel aufgrund von Mutationen im NDUFS4-Gen:

- » NDUFS4 Gen: c.316C>T (p.Arg106**), gekoppelte Marker
- » Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS)
 - » DHCR7 Gen: c.452G>A (p.Trp151Term)

II. HLN-Genetik GmbH

Adresse: Ortliebgasse 25/1, 1170 Wien

Homepage: www.hln-genetik.at

Anwendung der Präimplantationsdiagnostik:

- » Untersuchung chromosomaler Veränderungen (Chromosomenaberrationen, Aneuploidien)
- » Translokationsdiagnostik
- » Feststellung folgender Erbkrankheiten i. S. d. § 2a Abs. 2 FMedG (schwere Formen):
 - » myotone Dystrophie Typ 1 (DM1)
 - » DMPK Gen: CTG-Repeats; gekoppelte Marker
 - » spinale Muskelatrophie Typ I
 - » SMN1 Gen: Deletion von Exon 7 und 8; gekoppelte Marker
 - » SMN2 Gen: gekoppelte Marker

III. Kepler Universitätsklinikum GmbH, Med Campus IV

Zentrum Medizinische Genetik

Adresse: Krankenhausstraße 26-30; 4020 Linz

Homepage:

www.kepleruniklinikum.at/versorgung/institute/medizinische-genetik/was-wir-tun

Anwendung der Präimplantationsdiagnostik:

- » Untersuchung chromosomaler Veränderungen (Chromosomenaberrationen)
- » Translokationsdiagnostik

Anhang 3 Krankenanstalten mit Zulassung gemäß § 5 Abs. 2 FMedG – Stand 31. 12. 2018

Wunschkind Klinik Dr. Brunbauer Ebendorferstraße 6/4 1010 Wien

Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien, Universitätsklinik für Frauenheilkunde Währinger Gürtel 18-20 1090 Wien

Kinderwunschzentrum Goldenes Kreuz Privatklinik Lazarettgasse 16-18 1090 Wien

GYNANDRON Dr. Freude GesmbH, Institut für Fortpflanzungsmedizin und Endokrinologie Niederhofstraße 30/2 1120 Wien

Krankenhaus Hietzing Wolkersbergenstraße 1 1130 Wien

Wunschbaby-Zentrum, Institut für Kinderwunsch Lainzer Straße 6 1130 Wien

Kinderwunschklinik Wien Hadikgasse 82 1140 Wien

Kinderwunschzentrum Döbling Heiligenstädter Straße 57-63 1190 Wien

Babywunschklinik Glück GmbH Roseggerstraße 4 2500 Baden

Landesklinikum Wr. Neustadt Corvinusring 3-5 2700 Wiener Neustadt

Tiny Feet Kinderwunschklinik Ferdinand-Porsche-Ring 8 2700 Wiener Neustadt Tiny Feet Kinderwunschklinik St. Pölten, TFSP GmbH Propst-Führer-Straße 4 3100 St. Pölten

Kinderwunsch im Zentrum Brüdergasse 3 / Top B1 3430 Tulln an der Donau

Landesklinikum Horn-Allentsteig, Standort Horn Spitalgasse 10 3580 Horn

Kepler Universitätsklinikum GmbH, Med Campus IV Kinderwunschzentrum Krankenhausstraße 26-30 4020 Linz

IVF- und Kinderwunschinstitut Prof. Dr. Tews GmbH & Co KG Salzburger Straße 65 4600 Wels

Kinderwunschklinik Wels Traunufer-Arkade 1 4600 Wels-Thalheim

IVF-Zentren Prof. Zech – Salzburg GmbH Innsbrucker Bundesstraße 35 5020 Salzburg

Landeskrankenhaus Salzburg – Universitätsklinikum der PMU Ambulanz für gynäkologische Endokrinologie und assistierte Reproduktion Müllner Hauptstraße 48 5020 Salzburg

Babywunsch-Klinik Dr. Zajc GmbH Bundesstraße 37 5071 Wals-Siezenheim

Tirol Kliniken GmbH, Universitätsklinik für Frauenheilkunde Klinische Abteilung für gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin Anichstraße 35 6020 Innsbruck

Private Kinderwunschklinik Dr. Josef Zech GmbH Grabenweg 64, SOHO-Gebäude 6020 Innsbruck WOMED Therapiezentrum Kinderwunsch GmbH Karl-Kapferer-Straße 5 6020 Innsbruck

Kinderwunschzentrum Feldkirch, Vbg. KH-BetriebsgmbH Carinagasse 47 6800 Feldkirch

IVF Zentren Prof. Zech - Bregenz Römerstraße 2 6900 Bregenz

Landeskrankenhaus Bregenz Carl-Pendenz-Straße 2 6900 Bregenz

Krankenhaus Oberpullendorf, Bgld. KH-BetriebsgmbH Spitalstraße 32 7350 Oberpullendorf

Institut für Hormonstörungen und Kinderwunsch Kaiser-Franz-Josef-Kai 46 8010 Graz

Institut für In-vitro-Fertilisierung und Endokrinologie IVF und E GmbH Rechbauerstraße 49 8010 Graz

Landeskrankenhaus-Universitätsklinikum Graz, Klinische Abteilung für Geburtshilfe mit Schwerpunkt Gynäkologische Endokrinologie und Fortpflanzungsmedizin Auenbruggerplatz 14 8036 Graz

Kinderwunschinstitut Schenk GmbH Am Sendergrund 12 8143 Dobl

Sterignost Kinderwunschbehandlungs GmbH Linsengasse 46 9020 Klagenfurt

Privatkrankenanstalt Parkvilla GmbH, Institut zur Behandlung von Fertilitätsstörungen Parkweg 1 9201 Krumpendorf

Kinderwunschinstitut Dr. Kaimbacher Feldstraße 5 9800 Spittal an der Drau