

# Statistik gemäß § 21 FMedG

Jahresbericht 2016

---

Im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit und Frauen und  
des Bundesministeriums für Justiz



# Statistik gemäß § 21 FMedG

Jahresbericht 2016

Autor:

Reinhard Kern

Unter Mitarbeit von:

Matthias Gruber

Fachliche Begleitung durch das BMGF:

Renate Fally-Kausek

Irene Hager-Ruhs

Fachliche Begleitung durch das BMJ:

Martina Erlebach

Projektassistenz:

Danijela Skeljic

Wien, im September 2017

Im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit und Frauen und  
des Bundesministeriums für Justiz

Zitiervorschlag: Kern, Reinhard (2017): Statistik gemäß § 21 FMedG Jahresbericht 2016.  
Gesundheit Österreich, Wien

Zl. P6/7/43351

Eigentümerin, Herausgeberin und Verlegerin: Gesundheit Österreich GmbH, Stubenring 6,  
1010 Wien, Tel. +43 1 515-61, Website: [www.goeg.at](http://www.goeg.at)

# Inhalt

|  |    |
|--|----|
| Tabellen und Abbildungen .....   | IV |
| 1 Einleitung .....   | 1  |
| 2 Statistik gemäß § 21 FMedG.....  | 2  |
| 2.1 Gesamtzahl aller Behandlungen .....  | 2  |
| 2.2 Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen .....   | 6  |
| 2.3 ICSI- und IVF-Behandlungen mit Samen-/Eizellenspenden<br>dritter Personen .....                                      | 7  |
| 2.4 Aufbewahrte Samenspenden, Eizellen, Eizellenspenden und<br>entwicklungsfähige Zellen zum Stichtag 31. 12. 2016 ..... | 9  |
| 2.5 PID – Präimplantationsdiagnostik (§ 2a FMedG) .....  | 9  |
| 2.5.1 Rechtsgrundlage (vgl. Gentechnikbuch, 7. Kapitel).....   | 9  |
| 2.5.2 Krankenanstalten, welche PID durchführen .....   | 14 |
| 2.5.3 Anzahl der Paare, welche eine PID in Anspruch genommen haben,<br>sowie festgestellte Erbkrankheiten.....           | 16 |
| Anhang .....   | 17 |

# Tabellen und Abbildungen

## Tabellen

|              |   |    |
|--------------|---|----|
| Tabelle 2.1: | Gesamtzahl aller Behandlungen, Anwendungen und Schwangerschaften im Jahr 2016, differenziert nach Behandlungsarten und dem Alter der Frau ..... | 3  |
| Tabelle 2.2: | Anzahl der Lebendgeburten 2016, differenziert nach Geburtsverlauf und Mehrlingsgeburt .....   | 4  |
| Tabelle 2.3: | Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen 2016 .....   | 6  |
| Tabelle 2.4: | Lebendgeburten nach Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen 2016 .....   | 6  |
| Tabelle 2.5: | ICSI-, IVF-Behandlungen mit Samen-/Eizellenspenden dritter Personen.....  | 7  |
| Tabelle 2.6: | Lebendgeburten nach Samen- und Eizellenspenden dritter Personen.....  | 8  |
| Tabelle 2.7: | Aufbewahrte Samenspenden, Eizellen, Eizellenspenden und entwicklungsfähige Zellen zum Stichtag 31. 12. 2016 .....                               | 9  |
| Tabelle 2.8: | PID – Präimplantationsdiagnostik (§ 2a FMedG) .....   | 16 |

## Abbildung

|                |   |    |
|----------------|---|----|
| Abbildung 2.1: | Verhältnis der Anwendungen Insemination, IVF und ICSI.....  | 3  |
| Abbildung 2.2: | Geburtsverlauf der Lebendgeburten in Prozent.....   | 5  |
| Abbildung 2.3: | Anteil Einlings-, Zwillings-, Drillingsgeburten .....   | 5  |
| Abbildung 2.4: | Anteil der Anwendungen mit Samenspende, mit Eizellenspende, mit Samen- und Eizellenspende kombiniert..... | 7  |
| Abbildung 2.5: | Anteil der Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 1, Z 2, Z 3 FMedG .....                          | 16 |

# 1 Einleitung

Im Rahmen des Fortpflanzungsmedizinrechts-Änderungsgesetzes 2015 (FMedRÄG 2015), BGBl. I Nr. 35/2015 wurde mit § 21 Fortpflanzungsmedizingesetz (FMedG) die Rechtsgrundlage dafür geschaffen, dass eine elektronische Meldung festgelegter Daten über die medizinisch unterstützte Fortpflanzung erfolgt.

Gemäß § 21 FMedG haben die ärztlichen Leiter/-innen nach § 5 FMedG zugelassener Krankenanstalten 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, sowie Anzahl der Anwendungen, gegliedert nach den in § 1 Abs. 2 FMedG angeführten Methoden (einschließlich Überlassung von Samen und Eizellen) und nach Alter, Anzahl der aufbewahrten Samenspenden, Eizellen und entwicklungsfähigen Zellen;
- » Anzahl der durch medizinisch unterstützte Fortpflanzung herbeigeführten Schwangerschaften sowie Anzahl und Art der Geburten;
- » Anzahl der Paare, die eine medizinisch unterstützte Fortpflanzung zum Zweck der Präimplantationsdiagnostik 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 sowie alle im Gentechnikbuch enthaltenen spezifischen Informationen zur PID im Rahmen eines Berichts dem Bundesministerium für Gesundheit und Frauen und dem Bundesministerium für Justiz zur Verfügung zu stellen und auf der Homepage der Gesundheit Österreich GmbH zu veröffentlichen.

## 2 Statistik gemäß § 21 FMedG

Der vorliegende Jahresbericht stellt die Statistik gemäß § 21 Fortpflanzungsmedizingesetz (FMedG) für den Zeitraum von 1. 1. 2016 bis 31. 12. 2016 dar. Davon ausgenommen ist die Darstellung der aufbewahrten Samenspenden, Eizellen, Eizellenspenden und entwicklungsfähigen Zellen (vgl. Tabelle 2.7), welche sich auf den Stichtag 31. 12. 2016 bezieht.

Datenbasis der dargestellten Auswertungen ist eine Summenerhebung je Krankenanstalt (Jahresstatistik), es liegen keine Einzeldatensätze je durchgeführter medizinisch unterstützter Fortpflanzung vor.

Dies bedeutet somit auch, dass die im Bericht dargestellten Anzahlen der Anwendungen, Schwangerschaften und Geburten in keinem Verhältnis zueinander stehen und dadurch keine Schwangerschafts- oder Baby-Take-home-Raten berechnet werden können. Folgendes Beispiel soll dies verdeutlichen: Die Krankenanstalten haben für das Jahr 2016 die Anzahl der Versuche angegeben (durchgeführte Versuche im Jahr 2016). Die dargestellte Anzahl der Schwangerschaften und Geburten in diesem Jahr bedeutet lediglich, wie viele Schwangerschaften 2016 festgestellt wurden und von wie vielen im Jahr 2016 stattgefundenen Geburten die Krankenanstalten Kenntnis erlangt haben. Schwangerschaften und Geburten resultieren somit zum Teil auch aus Behandlungen des Jahres 2015.

### 2.1 Gesamtzahl aller Behandlungen

Von den 31 in Österreich nach § 5 Abs. 2 FMedG zugelassenen Krankenanstalten haben 27 im Jahr 2016 medizinisch unterstützte Fortpflanzung durchgeführt.

Folgende Tabelle stellt die Gesamtzahl aller Behandlungen, gegliedert nach den Behandlungsarten Insemination, Intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI) und In-vitro-Fertilisation (IVF) (einschließlich Samen- und Eizellenspenden dritter Personen) sowie Behandlungen in Zusammenhang mit Präimplantationsdiagnostik (PID) dar.

Die Anzahl der behandelten Frauen bezieht sich auf die Anzahl der im Jahr 2016 zur Anwendung der jeweiligen Methode (Insemination, ICSI, IVF) zur Behandlung übernommenen Frauen. Die Anzahl der behandelten Frauen ist zusätzlich in folgende Alterskategorien aufgeschlüsselt: Frauen bis zum vollendeten 34. Lebensjahr, Frauen im Alter von 35 bis 39 Jahren und Frauen ab dem 40. Lebensjahr.

Die Anzahl der Anwendungen gibt an, wie oft die jeweilige Methode im Jahr 2016 durchgeführt wurde. Da häufig Mehrfachanwendungen bei denselben Frauen erfolgen, ist diese Zahl höher als die Anzahl 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 2016 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 2.1:

Gesamtzahl aller Behandlungen, Anwendungen und Schwangerschaften im Jahr 2016, differenziert nach Behandlungsarten und dem Alter der Frau

|                               | Insemination | ICSI                | IVF                | Gesamt |
|-------------------------------|--------------|---------------------|--------------------|--------|
| Anzahl der behandelten Frauen | 1.354        | 7.660               | 1.545              | 10.559 |
| davon im Alter < 35           | 632          | 3.371               | 755                | 4.758  |
| davon im Alter 35-39          | 474          | 2.800               | 548                | 3.822  |
| davon im Alter ≥ 40           | 248          | 1.489               | 242                | 1.979  |
| Anzahl der Anwendungen        | 2.039        | 13.332 <sup>1</sup> | 2.221 <sup>2</sup> | 17.592 |
| Anzahl der Schwangerschaften  | 237          | 4.282               | 824                | 5.343  |

<sup>1</sup> inkl. aus ICSI folgender Versuche mit kryokonservierten Embryonen

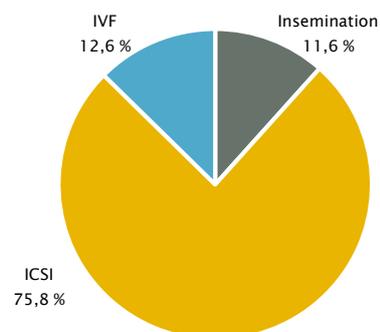
<sup>2</sup> inkl. aus IVF folgender Versuche mit kryokonservierten Embryonen

Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

Folgende Grafik stellt das Verhältnis der im Jahr 2016 dokumentierten Anzahlen der Anwendungen Insemination, IVF und ICSI dar.

Abbildung 2.1:

Verhältnis der Anwendungen Insemination, IVF und ICSI



Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

Die in der untenstehenden Tabelle 2.2 dargestellte Anzahl der Lebendgeburten bezieht sich auf im Jahr 2016 von den Krankenanstalten gemeldeten Lebendgeburten. Es sind somit auch Schwangerschaften, die durch Anwendung der jeweiligen Methoden in dem dem Berichtsjahr vorangehenden Jahr entstanden sind und im Jahr 2016 zu einer Lebendgeburt geführt haben, in diesen Zahlen enthalten.

Die Tabelle 2.2 differenziert nach „Spontangeburt“, „Sectio“ und „unbekannter Geburtsverlauf“ (Geburten, deren Verlauf den Krankenanstalten nicht gemeldet wurden). Weiters wird zwischen Einlingsgeburten, Zwillingsgeburten, Drillingsgeburten und Vierlingsgeburten unterschieden. Die Anzahl der Mehrlingsgeburten bezieht sich auf die Geburt selbst und nicht auf die Anzahl der Kinder.

Tabelle 2.2:

Anzahl der Lebendgeburten 2016, differenziert nach Geburtsverlauf und Mehrlingsgeburt<sup>1</sup>

|                                   | Spontangeburt | Sectio | unbekannter Geburtsverlauf | Gesamt |
|-----------------------------------|---------------|--------|----------------------------|--------|
| Anzahl der Lebendgeburten         | 1.321         | 1.263  | 856                        | 3.440  |
| davon Einlingsgeburten            | 1.267         | 991    | 762                        | 3.020  |
| davon Zwillingsgeburten           | 54            | 261    | 94                         | 409    |
| davon Drillingsgeburten           | -             | 11     | -                          | 11     |
| davon Vierlingsgeburten oder mehr | -             | -      | -                          | -      |

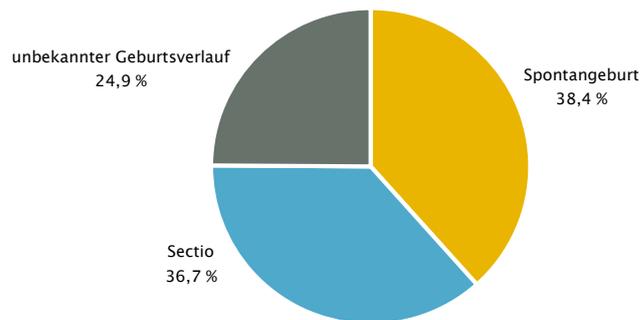
Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

<sup>1</sup>

Die in der Tabelle dargestellte Anzahl an Lebendgeburten kann in kein Verhältnis zu der in der vorigen Tabelle dargestellten Anzahl an Schwangerschaften gesetzt werden (vgl. Erklärung dazu Seite 3 3. Absatz).

Die folgende Grafik stellt das Verhältnis der im Jahr 2016 den Krankenanstalten gemeldeten Spontangeburt zur Sectio und dem unbekanntem Geburtsverlauf dar.

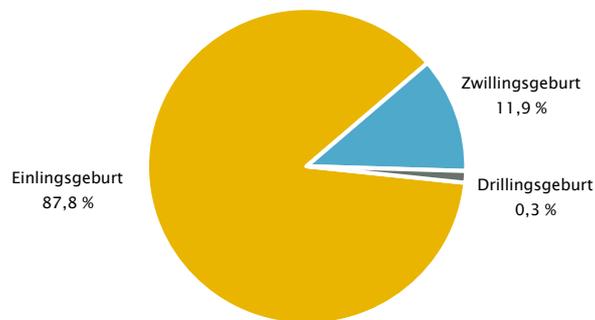
Abbildung 2.2:  
Geburtsverlauf der Lebendgeburten in Prozent



Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

Die Mehrlingsrate der gemeldeten Geburten 2016 beträgt 12,2 Prozent (420 Mehrlingsgeburten von 3.440 Geburten) – 11,9 Prozent Zwillings- und 0,3 Prozent Drillingsgeburten.

Abbildung 2.3:  
Anteil Einlings-, Zwillings-, Drillingsgeburten



Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

## 2.2 Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen

In der folgenden Tabelle sind für das Jahr 2016 jeweils die Anzahl der behandelten Frauen, die Anzahl der Anwendungen, die gemeldeten Schwangerschaften sowie die Lebendgeburten resultierend aus Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen ersichtlich.

Tabelle 2.3:  
Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen 2016

|                               |     |
|-------------------------------|-----|
| Anzahl der behandelten Frauen | 215 |
| davon im Alter < 35           | 109 |
| davon im Alter 35-39          | 78  |
| davon im Alter ≥ 40           | 28  |
| Anzahl der Anwendungen        | 354 |
| Anzahl der Schwangerschaften  | 55  |

Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

Tabelle 2.4 stellt die von den Krankenanstalten im Jahr 2016 gemeldeten Lebendgeburten nach Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen dar. Diese Zahlen sind in den im Kapitel 2.1 dargestellten Gesamttabellen enthalten.

Tabelle 2.4:  
Lebendgeburten nach Inseminationen mit Samenspenden dritter Personen 2016<sup>2</sup>

|                                   | Spontangeburt | Sectio | unbekannter Geburtsverlauf | Gesamt |
|-----------------------------------|---------------|--------|----------------------------|--------|
| Anzahl der Lebendgeburten         | 14            | 12     | 7                          | 33     |
| davon Einlingsgeburten            | 14            | 12     | 6                          | 32     |
| davon Zwillingsgeburten           | -             | -      | 1                          | 1      |
| davon Drillingsgeburten           | -             | -      | -                          | -      |
| davon Vierlingsgeburten oder mehr | -             | -      | -                          | -      |

Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

<sup>2</sup>

Die in der Tabelle dargestellte Anzahl an Lebendgeburten kann in kein Verhältnis zu der in der vorigen Tabelle dargestellten Anzahl an Schwangerschaften gesetzt werden (vgl. Erklärung dazu Seite 3 3. Absatz).

## 2.3 ICSI- und IVF-Behandlungen mit Samen-/Eizellenspenden dritter Personen

Aus der folgenden Tabelle 2.5 sind für das Jahr 2016 die Anzahl der behandelten Frauen, die Anzahl der Anwendungen, die Schwangerschaften sowie die Lebendgeburten, die aus Behandlungen mit Samenspende, solchen mit Eizellenspende bzw. Behandlungen mit Samen- und Eizellenspende dritter Personen resultieren, ersichtlich.

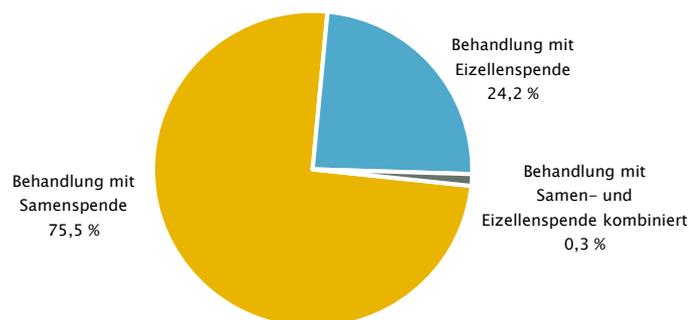
Tabelle 2.5:  
ICSI-, IVF-Behandlungen mit Samen-/Eizellenspenden dritter Personen

|                               | Behandlungen mit Samenspende | Behandlungen mit Eizellenspende | Behandlungen mit Samen- und Eizellenspende kombiniert | Gesamt |
|-------------------------------|------------------------------|---------------------------------|---|--------|
| Anzahl der behandelten Frauen | 382                          | 137                             | 2   | 521    |
| davon im Alter < 35           | 182                          | 36                              | -   | 218    |
| davon im Alter 35-39          | 143                          | 35                              | -   | 178    |
| davon im Alter ≥ 40           | 57                           | 66                              | 2   | 125    |
| Anzahl der Anwendungen        | 475                          | 152                             | 2   | 629    |
| Anzahl der Schwangerschaften  | 174                          | 63                              | -   | 237    |

Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

Die folgende Grafik stellt das Verhältnis der im Jahr 2016 durchgeführten Anwendungen mit Samenspende, Eizellenspende und Samen- und Eizellenspende kombiniert dar.

Abbildung 2.4:  
Anteil der Anwendungen mit Samenspende, mit Eizellenspende, mit Samen- und Eizellenspende kombiniert



Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

Tabelle 2.6 stellt die von den Krankenanstalten im Jahr 2016 gemeldeten Lebendgeburten nach Behandlungen mit Samen- und Eizellenspende dritter Personen dar. Diese Zahlen sind in den im Kapitel 2.1 dargestellten Gesamttabellen enthalten.

Tabelle 2.6:  
Lebendgeburten nach Samen- und Eizellenspenden<sup>3</sup> dritter Personen

|                                   | Spontangeburt | Sectio | unbekannter Geburtsverlauf | Gesamt |
|-----------------------------------|---------------|--------|----------------------------|--------|
| Anzahl der Lebendgeburten         | 82            | 52     | 26                         | 160    |
| davon Einlingsgeburten            | 79            | 44     | 24                         | 147    |
| davon Zwillingsgeburten           | 3             | 7      | 2                          | 12     |
| davon Drillingsgeburten           | -             | 1      | -                          | 1      |
| davon Vierlingsgeburten oder mehr | -             | -      | -                          | -      |

Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

---

3

Die in der Tabelle dargestellte Anzahl an Lebendgeburten kann in kein Verhältnis zu der in der vorigen Tabelle dargestellten Anzahl an Schwangerschaften gesetzt werden (vgl. Erklärung dazu Seite 3 3. Absatz).

## 2.4 Aufbewahrte Samenspenden, Eizellen, Eizellenspenden und entwicklungsfähige Zellen zum Stichtag 31. 12. 2016

Folgende Tabelle bezieht sich auf alle in den Krankenanstalten insgesamt aufbewahrten Samenspenden, Eizellen, Eizellenspenden und entwicklungsfähige Zellen zum Stichtag 31. 12. 2016<sup>4</sup>.

Tabelle 2.7:

Aufbewahrte Samenspenden, Eizellen, Eizellenspenden und entwicklungsfähige Zellen zum Stichtag 31. 12. 2016

|   | Gesamt |
|---|--------|
| Anzahl der aufbewahrten Samenspenden von Ehegatten/Lebensgefährten                                  | 5.730  |
| Anzahl der aufbewahrten Samenspenden dritter Personen   | 3.152  |
| Anzahl der aufbewahrten Eizellen von Ehegattinnen / Lebensgefährtinnen / eingetragenen Partnerinnen | 1.478  |
| Anzahl der aufbewahrten Eizellenspenden Dritter   | 68     |
| Anzahl der aufbewahrten entwicklungsfähigen Zellen  | 30.238 |

Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

## 2.5 PID – Präimplantationsdiagnostik (§ 2a FMedG)

### 2.5.1 Rechtsgrundlage (vgl. Gentechnikbuch, 7. Kapitel)

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 zulassungspflichtige 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

---

4

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

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 von zumindest drei im Rahmen natürlicher Schwangerschaften erfolgten spontanen 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 anzunehmen, 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 Fehl- oder 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 von chromosomalen Material 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 Dysmorphie-Syndrome, 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 Dysmorphie-Syndromen 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 zulässig zur Untersuchung bestimmter Erbkrankheiten. Zu einer „Erbkrankheit“ im engeren Sinn zählen jene Erkrankungen, die durch Mutationen in spezifischen Genen ausgelöst werden, durch Vererbung von den Eltern oder einem Elternteil auf die 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 Erbkrankheiten – bei balanciertem Vorliegen bei einem der Eltern gegebenenfalls so an die nächste 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 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 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 die die folgenden, in § 2a Abs. 2 FMedG festgelegten 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 nicht behandelbaren schwersten Schmerzen und
- » es gibt keine ursächliche Behandlung der Erkrankung.

Der ständige Einsatz moderner Medizintechnik bzw. der ständige Einsatz anderer, seine Lebensführung stark beeinträchtigender medizinischer oder pflegerischer Hilfsmittel muss erforderlich sein, um das Kind am Leben zu erhalten. Darunter fällt 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 ist, aber gravierend beeinträchtigt ist. Es sind dies derartige Schädigungen des Gehirns, die schwerste funktionelle Störungen zur Folge haben. Dadurch können die eigene Versorgung, 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 oben genannten Bedingungen entsprechende monogene Erbkrankheiten und balancierte strukturelle Chromosomenaberrationen untersucht werden, für die in einem anerkannten peer-reviewed Fachjournal zumindest ein eindeutig nachgewiesener Fall beschrieben wurde.

### **Nachrangigkeit der PID gegenüber der Polkörperdiagnostik (PKD)**

Eine Präimplantationsdiagnostik hat zu unterbleiben, wenn mit hoher Wahrscheinlichkeit eine nicht-genetische Untersuchung (z. B. 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 vererbbaaren Erkrankungen) zur Verhinderung einer Erbkrankheit ausreicht.

In diesem Sinne besteht grundsätzlich ein Vorrang einer nicht-genetischen 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 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. Dies ist von den durchführenden Personen im Vorfeld sorgsam abzuschätzen.

## 2.5.2 Krankenanstalten, welche PID durchführen<sup>5</sup>

In der folgenden Auflistung sind jene Krankenanstalten ersichtlich, die zur Durchführung der PID zugelassen sind. Diese Krankenanstalten sind im Genanalyserregister gemäß § 79 Abs. 1 Z 1 GTG verzeichnet. Zusätzlich sind die Angaben zu Untersuchungen (§ 79 Abs. 2 GTG) dargestellt.

### I. Medizinische Universität Wien

Institut für Medizinische Genetik

Adresse: Währinger Straße 10, A-1090 Wien

Homepage: [www.meduniwien.ac.at/humangenetik](http://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
  - » zystische Fibrose
    - » CFTR Gen: c.1521\_1523delCTT (delta F508 Deletion)
  - » 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 Ionized Radiation (RS-SCID)
  - » DCLRE1C (ARTEMIS) Gen: Deletion von Exon 7 und 8; gekoppelte Marker

### II. HLN-Genetik GmbH

Adresse: Ortliebasse 25/1, 1170 Wien

Homepage: [www.hln-genetik.at](http://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

---

5

Genanalyserregister gemäß § 79 Abs. 1 Z 1 GTG

### 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](http://www.kepleruniklinikum.at/versorgung/institute/medizinische-genetik/was-wir-tun)

Anwendung der Präimplantationsdiagnostik:

- » Untersuchung chromosomaler Veränderungen (Chromosomenaberrationen)
- » Translokationsdiagnostik

## 2.5.3 Anzahl der Paare, welche eine PID in Anspruch genommen haben, sowie festgestellte Erbkrankheiten

Im Jahr 2016 haben 75 Paare in einer österreichischen Einrichtung, die gemäß § 68 GTG i. V. m. § 2a Abs 5 FMedG zugelassen wurde, eine Präimplantationsdiagnostik in Anspruch genommen. Die Verteilung in absoluten Zahlen ist in der folgenden Tabelle 2.8, die Verteilung in Prozent aus der Abbildung 2.5 ersichtlich.

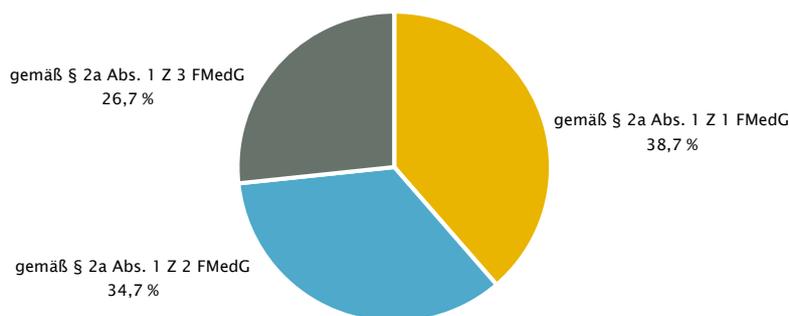
Tabelle 2.8:  
PID – Präimplantationsdiagnostik (§ 2a FMedG)

|   | Gesamt |
|---|--------|
| Anzahl der Paare, die PID in Anspruch genommen haben  | 75     |
| Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 1 FMedG:<br>nach drei gescheiterten Versuchen einer medizinisch unterstützten Fortpflanzung | 29     |
| Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 2 FMedG:<br>nach drei Spontanaborten  | 26     |
| Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 3 FMedG:<br>aufgrund der genetischen Disposition der Eltern                                 | 20     |

Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

Die folgende Grafik stellt das Verhältnis der im Jahr 2016 erfolgten PID nach Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 1, Z 2, Z 3 FMedG dar.

Abbildung 2.5:  
Anteil der Zulassungsvoraussetzungen gemäß § 2a Abs. 1 Z 1, Z 2, Z 3 FMedG



Quelle: GÖG / Statistik § 21 FMedG

Folgende Erbkrankheiten wurden im Rahmen der PID festgestellt:

- » Spinale Muskelatrophie Typ I
- » Neurofibromatose Typ I
- » Beta-Thalassämie

# Anhang

---

Krankenanstalten mit Zulassung gemäß § 5 Abs. 2 FMedG



## **Krankenanstalten mit Zulassung gemäß § 5 Abs. 2 FMedG**

Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien  
Währinger Gürtel 18-20  
1090 Wien

Kinderwunschzentrum Goldenes Kreuz Privatlinik  
Lazarettgasse 16-18  
1090 Wien

GYNANDRON Dr. Freude GesmbH  
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

VIMC-Vienna International Medical Clinic  
Kreuzgasse 17-19  
1180 Wien

Kinderwunschzentrum Döbling  
Heiligenstädter Straße 55-63  
1190 Wien

Landeskrankenhaus Wr. Neustadt  
Corvinusring 3-5  
2700 Wiener Neustadt

Tiny Feet Kinderwunschlinik Dr. Rathmanner  
Ferdinand-Porsche-Ring 8  
2700 Wiener Neustadt

Tiny Feet Kinderwunschlinik Dr. Rathmanner  
Propst-Führer-Straße 4  
3100 St. Pölten

Landesklinikum Horn–Allentsteig, Standort Horn  
Spitalgasse 10  
3580 Horn

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

IVF- und Kinderwunsch Institut 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  
Müllner Hauptstraße 48  
5020 Salzburg

Babywunsch–Klinik Dr. Zajc GmbH  
Ludwig–Bieringer–Platz 1  
5071 Wals–Himmelreich

Tirol Kliniken GmbH, Universitätsklinik für Frauenheilkunde  
Anichstraße 35  
6020 Innsbruck

Private Kinderwunschklinik Dr. Josef Zech GmbH  
Grabenweg 64  
6020 Innsbruck

WOMED Therapiezentrum Kinderwunsch GmbH  
Karl–Kapferer–Straße 5  
6020 Innsbruck

Kinderwunschzentrum Feldkirch  
Carinagasse 47  
6800 Feldkirch

IVF Zentren Prof. Zech – Bregenz GmbH  
Römerstraße 2  
6900 Bregenz

Landeskrankenhaus Bregenz  
Carl-Pendenz-Straße 2  
6900 Bregenz

Krankenhaus Oberpullendorf  
Spitalstraße 32  
7350 Oberpullendorf

Institut für Hormonstörungen, Wechselbeschwerden 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  
Auenbruggerplatz 14  
8036 Graz

Kinderwunschinstitut Schenk GmbH  
Am Sendergrund 12  
8143 Dobl

Sterignost Kinderwunschbehandlungs GmbH  
Linsengasse 46  
9020 Klagenfurt

Privatkrankenanstalt Parkvilla GmbH  
Parkweg 1  
9201 Krumpendorf