PGT NEDERLAND

Jaarverslag 2020

Colofon

Data
Dr. Edith Coonen, *Maastricht UMC+*
Dr. Aafke van Montfoort, *Maastricht UMC+*
Drs. Nienke Muntjewerff, *Maastricht UMC+*
Jos Dreesen, *Maastricht UMC+*
Chris van Uum, *Maastricht UMC+*
Lucie van Wissen, *Maastricht UMC+*
Dr. Nicole Corsten-Janssen, *UMC Groningen*
Dr. Irene Homminga, *UMC Groningen*
Drs. Marianne van Buul-van Zwet, *UMC Utrecht*
Dr. ir. Alwin Derijck, *Amsterdam UMC*
Dr. Phillis Lakeman, *Amsterdam UMC*

Tekst
Prof. dr. Christine de Die-Smulders, *Maastricht UMC+*
Drs. Margo van Vlierden, *Mach3 Communicatie*
Prof. dr. Wybo Dondorp, *Maastricht University*

Tekst- en eindredactie
Prof. dr. Christine de Die-Smulders, *Maastricht UMC+*
Dr. Edith Coonen, *Maastricht UMC+*
Drs. Nienke Muntjewerff, *Maastricht UMC+*
Judith Maszewski, *Maastricht UMC+*

Vormgeving
Menno Roosjen, *Rosaforma*

Fotografie
Ruud Koppenol, *Erasmus MC*
Adobe Stock

Redactieadres
Maastricht UMC+
Klinische Genetica
Prof. dr. C. de Die-Smulders
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
T: (+31) (0)43 387 58 99
E: c.dedie@mumc.nl | judith.maszewski@mumc.nl

www.pgtnederland.nl

Inhoud

Voorwoord **5**

Klinisch geneticus Vyne van der Schoot "Ik heb bewondering voor mensen die PGT overwegen" **6**

Ingediende indicaties bij de LIC **8**

Tabel 1 In 2020 bij de landelijke indicatiecommissie (LIC) ingediende indicaties, met uitspraak van de LIC en besluit van de werkgroep PGT MUMC+ (n=19) 9

Proces in de werkgroep PGT MUMC+ na advies van de landelijke indicatiecommissie PGT (LIC) **10**

Tabel 2a Nieuwe indicaties besproken in de werkgroep PGT MUMC+ in 2020 en niet ingediend bij de LIC (n=53) 12

Tabel 2b Indicaties besproken in de werkgroep PGT MUMC+ in 2020, die eerder (vóór 2020) door de LIC als 'nee, tenzij' zijn beoordeeld (n=19) 14

Tabel 3 Vervolgtraject van de in 2020 naar het MUMC+ verwezen paren (n=444) 15

Tabel 4 Verwijzingen naar transportcentra in 2020 15

Het PGT-traject stap voor stap | Erfelijke borstkanker en zwanger worden **16**

PGT-analyses en indicaties voor PGT in 2020 **20**

Tabel 5a PGT-analyses en indicaties voor PGT voor monogene aandoeningen in 2020 (n=384) 21

Tabel 5b PGT-analyses en indicaties voor PGT voor chromosomale afwijkingen in 2020 (n=87) 21

Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020 **22**

Tabel 6 PGT Nederland: Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020 22

Tabel 7 MUMC+: Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020 22

Tabel 8 UMCU: Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020 23

Tabel 9 UMCG: Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020 23

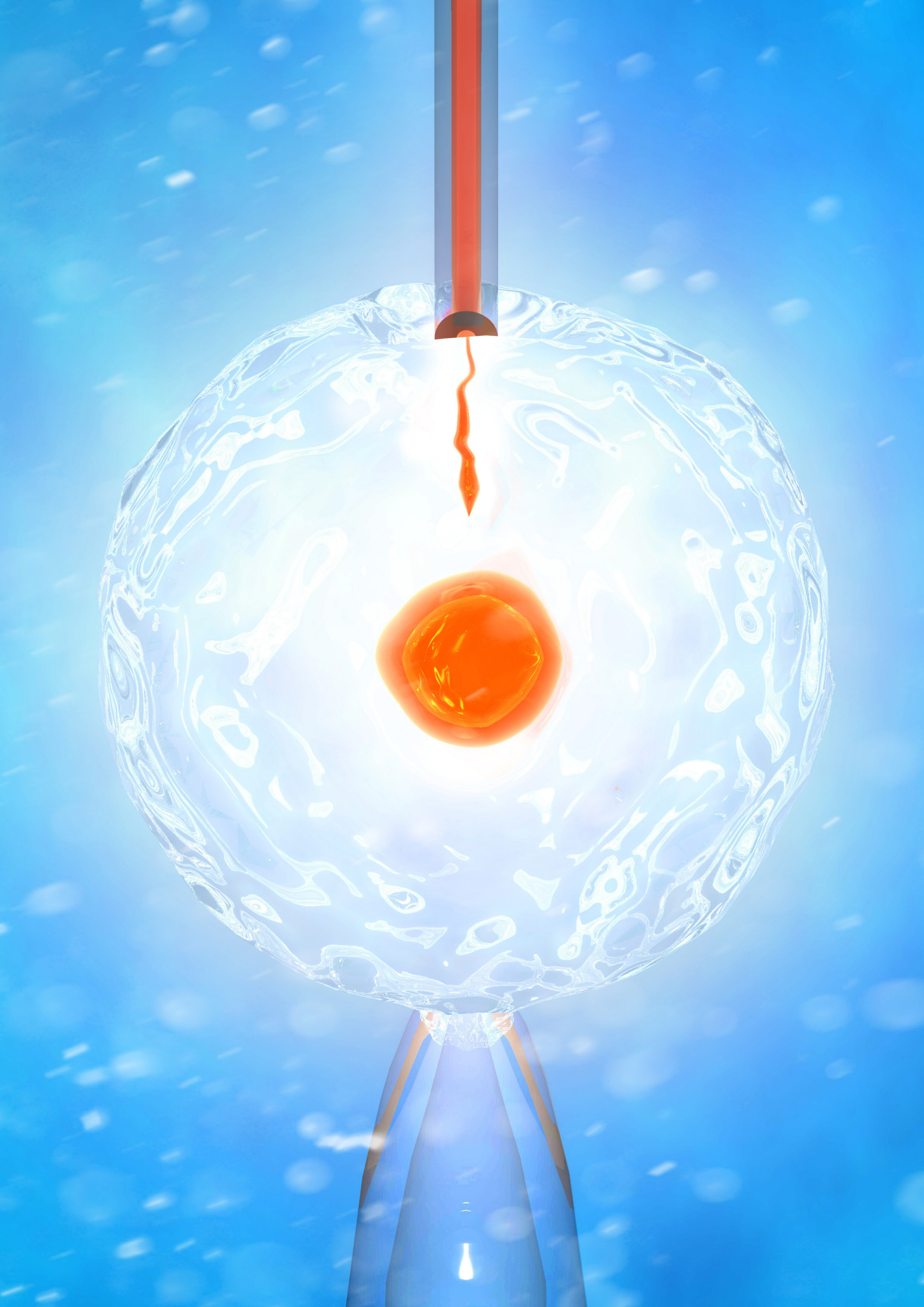
Tabel 10 AUMC: Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020 24

Zwangerschappen, bevallingen en geboortes **25**

Tabel 11 Zwangerschappen, bevallingen en geboortes in 2019 en 2020 na een embryotransfer in 2019 25

Janne Schuijn "Ik vind het belangrijk om de menselijke kant van ivf/PGT te laten zien" **26**

Verklaring afkortingen **28**



Voorwoord

Wie 2020 zegt, zegt COVID-19. De pandemie heeft ook op PGT Nederland veel impact gehad. Van april tot en met juni 2020 zijn alle ivf-behandelingen stilgelegd. Daarmee vallen de cijfers van het totale aantal behandelingen lager uit dan voorgaande jaren. Omdat fysieke ontmoetingen in Maastricht lange tijd niet toegestaan waren, hebben alle intakes via beeldbellen plaatsgevonden. Dit is zo goed bevallen, dat is besloten om de intakes voortaan op deze manier te blijven doen. Paren die van ver komen, hoeven dus niet meer voor de intake naar Maastricht te reizen.

2020 is ook het jaar waarin de naam PGD is gewijzigd in PGT (preïmplantatie genetische test). Aan de naamswijziging ligt een besluit van de World Health Organisation (WHO) ten grondslag. PGT is een internationaal bekende term en hiermee sluiten we dus aan bij de rest van de wereld. De naamswijziging valt samen met het 25-jarig jubileum van PGT Nederland; in 1995 werd de vergunning voor PGT aan het Maastricht UMC+ verleend. Vanwege COVID-19 heeft deze mijlpaal het afgelopen jaar weinig aandacht gekregen. We zijn voornemens om dit in 2021 alsnog te doen.

In dit jaarverslag zijn de gegevens en cijfers anders weergegeven dan u uit eerdere jaren gewend bent. Dat heeft twee redenen. De eerste is het waarborgen van de privacy; om te voldoen aan de AVG zijn de gegevens minder gedetailleerd. Op de tweede plaats rapporteren we voortaan het aantal PGT-analyses in plaats van PGT-behandelingen. De reden hiervoor is dat de manier van werken en registreren is veranderd. Dit is het gevolg van de toename van cycli waarbij embryo's eerst worden ingevroren en pas later geanalyseerd. Daarnaast leidt niet elk gestart PGT-behandeltraject tot een PGT-analyse. Op jaarbasis stopt 10-15% van de gestarte behandelingen namelijk voortijdig. Met ingang van 2020 worden deze behandelingen niet meer in het jaarverslag opgenomen. In 2020 bedroeg het totale aantal PGT-analyses 471.

In het jaarverslag PGT Nederland 2020 is – op verzoek van het ministerie van VWS – veel aandacht voor de PGT-praktijk en de ethische aspecten van PGT. We leggen het beslissingskader PGT en afwegingskader van de landelijke indicatiecommissie PGT (LIC) uit en belichten het afwegingsproces in de werkgroep PGT Maastricht UMC+. Vyne van der Schoot, klinisch geneticus in het Erasmus UMC in Rotterdam én lid van de LIC geeft een toelichting op combinatie PGT. Aan de hand van een fictieve casus beschrijven we het PGT-proces stap voor stap. Tot slot komt Janne Schuijn aan het woord. Zij en haar partner Felipe starten binnenkort met de tweede ivf/PGT-cyclus. Zij vertelt openhartig over de keuze voor PGT en hun persoonlijke ervaringen in het traject.

Wij hopen met dit verslag over 2020 een goed beeld te schetsen van de PGT-behandeling die in Nederland uitsluitend is toegestaan bij ernstige erfelijke aandoeningen. Het is de missie van PGT Nederland om samen steeds betere PGT-zorg te bieden voor meer mensen. In ons wetenschappelijk onderzoek ligt daarom de focus op innovatie en evaluatie van kwaliteit en veiligheid van de PGT-zorg.

Bestuur PGT Nederland

Prof. dr. Christine de Die-Smulders, *Maastricht UMC+*
Dr. Ron van Golde, *Maastricht UMC+*
Drs. Marianne van Buul-van Zwet, *UMC Utrecht*
Dr. ir. Alwin Derijck, *Amsterdam UMC, locatie AMC*
Dr. Nicole Corsten-Janssen, *UMC Groningen*

Klinisch geneticus Vyne van der Schoot

“Ik heb bewondering voor mensen die PGT overwegen”

“In mijn spreekuur als counselor heb ik nog nooit een echtpaar gehad dat nonchalant of luchthartig sprak over PGT. Het zijn altijd mensen die ontzettend bezorgd zijn over de gezondheid van hun nog ongeboren kindje. Of omdat ze al een kind met een aangeboren afwijking hebben óf omdat ze op de hoogte zijn van een genetische afwijking in de familie en de nare gevolgen daarvan. Ik heb bewondering voor mensen die PGT overwegen, want het is een enorm zwaar proces, zowel emotioneel als fysiek.”

Vyne van der Schoot is klinisch geneticus in het Erasmus MC in Rotterdam met als aandachtsgebied prenatale genetica. “Ik mag mensen begeleiden in het maken van ingewikkelde keuzes”, zegt zij. “Het is mij veel waard om dat op een goede manier te doen. Het gaat altijd over moeilijke problemen zoals erfelijkheid van kanker of een andere aandoening met een grote impact op het dagelijks leven.” Sinds mei 2021 is Vyne lid van de LIC, de landelijke indicatiecommissie PGT.

Beoordeling casus vanuit alle perspectieven

De landelijke indicatiecommissie PGT is in 2009 ingesteld naar aanleiding van een besluit van de Staatssecretaris van Volksgezondheid. Vyne: “Elke casus toetsen we op vier criteria: de ernst en de aard van de aandoening, de behandelmogelijkheden, aanvullende medische criteria en psychische en morele factoren. De LIC is multidisciplinair samengesteld waardoor elke casus vanuit alle perspectieven wordt bestudeerd. De leden bereiden elke casus zorgvuldig voor en bespreken of de ziekte of aandoening binnen de grenzen ligt van wat ethisch en maatschappelijk aanvaardbaar is. De LIC kan besluiten tot een *ja, mits* of *nee, tenzij*.” Vyne beschouwt de LIC als een waardevolle schakel in het PGT-traject. “We beoordelen elke casus op zijn specifieke kenmerken, zonder de patiënt te kennen. Dat zorgt ervoor dat we puur objectief oordelen. Bij een *nee, tenzij* heeft de werkgroep PGT in het Maastricht UMC+ de mogelijkheid om PGT onder bepaalde voorwaarden toch toe te staan. Aan deze discussie neemt de behandelend arts deel, zodat specifieke zwaarwegende argumenten worden meegenomen in het uiteindelijke besluit.”

Voortschrijdende technieken

PGT (voorheen PGD) wordt in Nederland al 25 jaar toegepast. Voortschrijdende technieken zoals genoombrede sequencing, zorgen ervoor dat steeds meer nieuwe erfelijke aandoeningen in het DNA kunnen worden opgespoord. Vyne: “Een andere ontwikkeling is de dragerschapstest. Wensouderparen uit een bepaalde etnische groepering of geografische regio of die aan elkaar verwant zijn (bijvoorbeeld neef-nicht) kunnen door middel van zo’n test ontdekken of beiden drager zijn van een autosomaal recessief overervende aandoening. Een autosomaal recessief overervende aandoening kan alleen bij een (toekomstig) kindje tot uiting komen als beide ouders drager zijn.”

Combinatie PGT

“Het gevolg van de nieuwe technieken is óók, dat een paar erachter kan komen dat het belast is met meer dan één genetische aandoening. Aanvragen voor PGT voor meer dan één aandoening worden daardoor steeds minder uitzonderlijk. En dat leidt tot weer nieuwe ethische vraagstukken. De standaardregel is dat een embryo dat de aandoening heeft, niet in de baarmoeder wordt geplaatst. Maar die regel wordt natuurlijk een stuk complexer als er wordt getest op meerdere aandoeningen. Stel, de man heeft een mutatie in het BRCA1-gen en daardoor een risico om erfelijke borst- en eierstokkanker over te dragen, en de vrouw draagt een chromosomale afwijking. De kans op een niet genetisch belast embryo neemt door een dergelijke combinatie aanzienlijk af. Welke keuzes

"Ik mag mensen begeleiden in het maken van ingewikkelde keuzes."

heeft het paar dan? Een nieuwe ivf-cyclus, zonder zekerheid op betere resultaten? Kiezen voor een embryo met de minst ernstige aandoening? Wat betekent dit voor de regelgeving? Welke criteria kunnen worden gehanteerd? Dan is er ook nog de professionele verantwoordelijkheid van de arts. Hoe groot de kinderwens ook is, de kwaliteit van leven van het nog ongeboren kind, moet altijd het zwaarst wegen. Lastige discussies die voor een deel nog theoretisch zijn, maar waarmee we in de nabije toekomst, met de verdere ontwikkeling van technieken, zeker veel te maken zullen krijgen."

Ingediende indicaties bij de LIC

In de eerste tabel van dit jaarverslag (zie pagina hierna) staat een overzicht van de in 2020 bij de landelijke indicatiecommissie PGT (LIC) ingediende aanvragen en uitspraken (een aantal in 2021). Het betreft 19 verschillende aandoeningen. Van deze 19 aandoeningen is de manier van overerven 16 maal autosomaal dominant (AD). In deze gevallen is een van de ouders zelf aangedaan met de aandoening waarvoor PGT werd gevraagd. Bij AD-aandoeningen is de ernst vaak zeer wisselend, ook binnen families. De wisselende ernst maakt de afwegingen rondom PGT extra complex. In veel gevallen is de wensouder zelf ernstig aangedaan, heeft ervaring met een zeer ernstige uiting in de familie of vreest een ernstige uiting bij het kind.

In 2 gevallen is de manier van overerven autosomaal recessief, dat zijn wensouders die zelf drager zijn (zonder klachten) en al een kind hebben met de betreffende aandoening.
In één geval is de manier van overerven X-gebonden. De moeder is draagster en het paar heeft een risico van 50% bij elke zoon, dat die de ernstige aandoening heeft.

In 14 gevallen is de uitspraak van de LIC 'ja mits', dat wil zeggen dat de LIC van mening is dat deze aandoening in aanmerking komt voor PGT, mits een uitvoerig counselingsgesprek met de ouders is gevoerd.
In 2 gevallen is de uitspraak van de LIC 'nee'. Deze uitspraak is door de werkgroep PGT MUMC+ overgenomen. PGT is niet aangeboden.
In 3 gevallen is de uitspraak van de LIC 'nee, tenzij'. Daarbij is in 2 van de 3 gevallen door de LIC een duidelijk voorbehoud gemaakt dat PGT eventueel toch toelaatbaar is voor de betreffende aandoening en situatie. Van deze 3 paren, zag 1 paar zelf af van PGT. Voor de andere 2 paren is PGT uiteindelijk gehonoreerd na diverse gesprekken van het paar met de klinisch geneticus, gynaecoloog en de medisch psycholoog en na uitgebreide afweging in de werkgroep PGT MUMC+.

Beslissingskader PGT en afwegingen

In de afweging van de LIC worden onder andere de overerving en de kans op een aangedaan kind, de ernst en aard en eventuele behandelbaarheid van de betreffende erfelijke aandoening meegenomen, conform de criteria in de Regeling Preïmplantatie Genetische Diagnostiek 2009.

Bij het beoordelen van een door wensouders gedane PGT-aanvraag wordt tevens gekeken naar de aanvullende medische criteria en de psychische en morele factoren, zoals verwoord in de Regeling PGD 2009. Deze aspecten worden door de multidisciplinaire werkgroep PGT MUMC+ voor elk paar zorgvuldig en zo nodig herhaald, afgewogen.

Bij aanvullende medische criteria kan gedacht worden aan het al bestaan van een indicatie voor ivf wegens verminderde vruchtbaarheid of de gezondheid van het paar zelf dat ivf vraagt.

Bij psychische en morele factoren spelen de door de wensouders ervaren psychische belasting, waaronder ook de belasting van eventuele behandeling en periodiek onderzoek. De mate van acceptatie van de diverse reproductieve opties voor het paar in kwestie, waarbij inbegrepen de zeer moeilijke afweging tussen eventueel PGT en prenatale diagnostiek en eventuele eerdere ervaringen, zoals het herhaald afbreken van de zwangerschap, ofwel herhaalde miskramen door de betreffende genetische afwijking.

De criteria van psychische en morele aard worden gehanteerd bij de afweging van behandelaars om in die gevallen waarbij PGT is geïndiceerd, nog tot een verdere afbakening te komen. Psychische en morele criteria zijn echter op zich geen rechtvaardiging voor PGT.

Tabel 1 In 2020 bij de landelijke indicatiecommissie (LIC) ingediende indicaties, met uitspraak van de LIC en besluit van de werkgroep PGT MUMC+ (n=19)

Type aandoening	Erfmodus	Uitspraak LIC	Uitspraak werkgroep en toelichting	Besluit paar	Indiening bij LIC en uitspraak
Skeletafwijking	AD	Nee, tenzij. Voor deze casus eventueel ja, mits, gezien ernstige uiting.	Overweging advies LIC overnemen.	Paar ziet zelf af van PGT.	Ingediend 2019 Uitspraak 2020
Skeletafwijking	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2020
Skeletafwijking met bijkomende afwijkingen	AD	Nee, tenzij er geen bijkomende afwijkingen zijn. Ja, mits als er wel bijkomende afwijkingen zijn.	Na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog, PGT wel gehonoreerd.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2021
Spierziekte	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar ziet zelf af van PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2020
Spierziekte met exclusie	AD	Nee	Nee-advies LIC overgenomen.	Geen PGT aangeboden.	Ingediend 2020 Uitspraak 2020
Spierziekte	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2020
Spierziekte	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2021
Spierziekte	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2021
Spierziekte	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2021
Spierziekte	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2021
Nierziekte	AD	Nee	Nee-advies van LIC overgenomen.	Geen PGT aangeboden.	Ingediend 2020 Uitspraak 2020
Syndroom met meerdere aangeboren afwijkingen	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar kiest voor PGT in het buitenland.	Ingediend 2020 Uitspraak 2020
Syndroom met meerdere aangeboren afwijkingen	XL	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2020
Syndroom met meerdere aangeboren afwijkingen	AD	Nee, tenzij	Na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog is PGT gehonoreerd.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2020
Erfelijke kanker	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2020
Erfelijke bloedziekte	AR	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar ziet zelf af van PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2020
Erfelijke endocriene aandoening	AR	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2021
Erfelijke epilepsie met bijkomende afwijkingen	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2021
Erfelijke epilepsie	AD	Ja, mits	Ja, mits-advies van LIC overgenomen.	Paar gaat door met PGT.	Ingediend 2020 Uitspraak 2021

Proces in de werkgroep PGT MUMC+ na advies van de landelijke indicatiecommissie PGT (LIC)

De LIC formuleert haar adviezen in termen van 'ja, mits', 'nee, tenzij' en 'aanhouden'. De reden voor deze voorwaardelijke beoordelingen is dat de LIC de specifieke omstandigheden van de afzonderlijke casuïstiek niet kent. De commissie schrijft hierover: "Of PGT de aangewezen behandeling in een concrete casus is kan alleen in de relatie tussen behandelaars en patiënten worden bepaald. Alleen in deze context kunnen bepaalde unieke overwegingen worden beoordeeld zoals de leeftijd en de ernst waarop de ziekte zich in de familie voordoet alsook de fysieke en mentale gevolgen van een behandeling voor de betrokkenen, en de aanwezigheid van contra-indicaties voor ivf en daarmee voor PGD" (aangehaald in: Dondorp WJ, de Die-Smulders CEM. Wert G. Pre-implantatie genetische diagnostiek: de bewaking van een moreel beladen praktijk. Tijdschrift Gezondheidszorg & Ethiek 2019; 29(1):9-14.)

Verantwoord invulling geven advies LIC

Dit betekent dat het advies van de LIC voor de werkgroep PGT MUMC+ aanleiding is om opnieuw naar de casus te kijken, om te beoordelen hoe op een verantwoorde manier invulling kan worden gegeven aan het 'ja, mits' of 'nee, tenzij'. Het 'mits' heeft in de meeste gevallen betrekking op de zorgvuldige advisering en begeleiding van de betrokkenen. Daarmee wordt nog eens onderstreept wat in alle gevallen toch al een belangrijk onderdeel van de behandeling is. In een enkel geval noemt de LIC aanvullende voorwaarden. Zo kan bij een binnen families sterk variabele ernst als nadere beperking gelden: 'mits in het specifieke geval ernstig'. Een andere aanvullende voorwaarde kan zijn: 'mits de pathogeniciteit (van de mutatie) zeker is'. De werkgroep PGT MUMC+ beoordeelt in die gevallen of aan de genoemde voorwaarde wordt voldaan.

Het 'tenzij' in de 'nee, tenzij'-uitspraken van de LIC betekent dat er soms aanleiding kan zijn om in gevallen die in het algemeen geen indicatie voor PGT opleveren, die indicatie toch te stellen. Daarbij moet in de eerste plaats worden gedacht aan medisch inhoudelijke factoren die bij deze hulpvragers kunnen leiden tot bijvoorbeeld een hoger risico, een ernstige uiting of minder gunstige verwachtingen wat betreft de behandelbaarheid dan in het algemeen voor de betreffende aandoening het geval is. Soms kunnen individuele omstandigheden van het paar een aanvullende reden zijn voor inwilliging van het verzoek om PGT.

Geselecteerde patiëntengroep

Veruit de meeste verwijzingen voor PGT in het MUMC+ komen binnen via een klinisch geneticus of een van de drie ivf/PGT-transportcentra. Het feit dat bepaalde aandoeningen te boek staan als een 'nee, tenzij'-indicatie voor PGT, mag bekend worden verondersteld bij de verwijzers. Het is aannemelijk dat verwijzing van deze patiëntencategorie minder vaak voorkomt en/of met voorbehoud gebeurt. De eerste schifting vindt dus al plaats bij de verwijzers. Paren in deze categorie die toch voor informatie in het MUMC+ komen, zien na toelichting vaak alsnog zelf af van PGT. De enkele paren die dan nog steeds in aanmerking willen komen voor PGT vormen dus een geselecteerde groep. In vrijwel alle gevallen gaat het om patiënten met bijvoorbeeld een opvallend ernstige uiting, waarbij behandeling niet aanslaat of die al een ivf-indicatie hebben.

Vervolg na 'nee, tenzij'

De multidisciplinaire werkgroep PGT MUMC+ weegt de informatie van elk individueel paar zorgvuldig. Besluit vervolgens tot een definitief nee voor het paar of oordeelt dat er argumenten zijn voor een eventuele uitzondering. De klinisch geneticus van het MUMC+ licht het paar in over de uitspraak van de LIC en de werkgroep PGT MUMC+. Bij een 'nee, tenzij'-uitspraak waarvoor de werkgroep eventueel een uitzondering wil maken, krijgen de wensouders een verwijzing naar de psycholoog in het MUMC+ met de expliciete vraag om hun motivatie voor PGT verder uit te vragen en te documenteren. Dat wil zeggen: als het paar zelf nog steeds wil doorzetten. Vaak is de impliciet afwijzende boodschap van het 'nee, tenzij' voor het paar al een reden om van PGT af te zien. Na het bezoek aan de psycholoog volgt een tweede gesprek met de klinisch geneticus.

De werkgroep PGT MUMC+ bespreekt de verzamelde gegevens daarna nogmaals. De werkgroep kan vervolgens besluiten het verzoek definitief af te wijzen of toch te honoreren op grond van de bijzondere omstandigheden van het paar. Het gaat daarbij altijd primair om medische/genetische aspecten, maar in samenhang daarmee kunnen ook specifieke psychosociale overwegingen een rol spelen. Uiteraard oriënteert de werkgroep zich hierbij aan het beslissingskader uit de Regeling PGD. Als voorbeeld noemen we hier twee casus die we om herkenbaarheid te voorkomen in zo veel mogelijk algemene termen (zonder specifieke details over de aandoeningen in kwestie) hebben geformuleerd.

Casus 1

De eerste casus betreft een zeer zeldzame skeletafwijking die als relatief mild wordt beoordeeld, maar die soms samengaat met een verstandelijke beperking. De kans op een kind met deze skeletafwijking is 50%. Volgens de LIC zijn de gegevens hierover schaars, maar lijkt het erop dat de combinatie met een verstandelijke beperking alleen voorkomt bij patiënten die drager zijn van een bepaalde microdeletie (het missen van een stuk van één van de chromosomen). De uitspraak van de LIC is dat alleen hulpvragers die drager zijn van de desbetreffende deletie in aanmerking komen voor PGT. Voor de geïsoleerde skeletafwijking geldt 'nee, tenzij'. Omdat in de casus sprake was van een gedeeltelijke deletie, is niet uit te sluiten dat toch ook van een verstandelijke beperking sprake zal zijn. Voor het paar is de onzekerheid daarover een belangrijke reden om vast te houden aan het verzoek, naast zorgen over de niet goed te voorspellen ernst van de skeletafwijking. De drager zelf heeft daar als opgroeiend kind in psychosociaal opzicht onder geleden en ervaart dagelijks een aanzienlijke belasting. De wensouders willen hun kind dat besparen. De werkgroep PGT gaat akkoord met het verzoek op grond van een combinatie van medische/genetische en psychosociale overwegingen: het niet kunnen uitsluiten van een verstandelijke beperking, de relatief belastende expressie bij de drager (en dus mogelijk ook bij het kind) en de traumatiserende voorgeschiedenis.

Casus 2

Een tweede voorbeeld betreft een erfelijke aandoening die leidt tot problemen met de stofwisseling, met als gevolg waarvan periodieke levensbedreigende crises optreden. De kans dat het kind de ziekmakende genvariant erft, is 50%. De reden voor de LIC om voor deze aandoening een 'nee, tenzij' uit te spreken was niet de (evidente) ernst, maar de behandelbaarheid: "In de meeste gevallen slaat de behandeling goed aan en is een goede kwaliteit van leven mogelijk." In de casus ging het om een drager bij wie de behandeling slechts matig effectief was gebleken en die als gevolg daarvan van jongs af aan belangrijke beperkingen heeft ondervonden in de persoonlijke ontwikkeling en het dagelijks functioneren. Een familielid is aan de aandoening overleden. De werkgroep PGT gaat akkoord met het verzoek. Voorop staat de medische/genetische overweging dat de aandoening in deze familie minder goed behandelbaar is gebleken dan over het algemeen het geval is (en dat dit mogelijk voorspellend is voor de mate waarin de ziekte ook bij een eventueel kind behandelbaar zal zijn). Bijkomende psychosociale overweging is de traumatische voorgeschiedenis van de drager.

Deze casus laten goed zien dat erfelijke aandoeningen zich in concrete gevallen op verschillende manieren kunnen manifesteren en dat hun impact op de kwaliteit van leven niet in alle belaste families hetzelfde is. Het zou onzorgvuldig zijn om daar in de praktijk van de besluitvorming geen rekening mee te houden. Dat is precies de reden waarom de LIC haar adviezen conditioneel formuleert. Wanneer de behandelaars en de hun ondersteunende werkgroep vervolgens besluiten dat er in een concreet geval voldoende reden is om invulling te geven aan het 'tenzij', wil dat dus zeker niet zeggen dat het oordeel van de LIC wordt genegeerd of overruled. Het gaat eerder om het vertalen van dat oordeel naar de specifieke omstandigheden van de individuele hulpvraag.

Tabel 2a Nieuwe indicaties besproken in de werkgroep PGT MUMC+ in 2020 en niet ingediend bij de LIC (n=53)

Deze tabel is een overzicht van de in 2020 door de werkgroep PGT MUMC+ besproken nieuwe indicaties voor PGT, die niet zijn ingediend bij de LIC. Het betreft 53 nieuwe indicaties. In 38 gevallen is de werkgroep akkoord. In één geval adviseert de werkgroep 'indienen bij de LIC'. Echter, het paar ziet af van PGT. In 14 gevallen is de werkgroep niet akkoord.

	Totaal	Erfmodus	Akkoord-besluit werkgroep PGT MUMC+	Niet akkoord-besluit werkgroep PGT MUMC+
Cardiogenetische aandoeningen	**1**	AD	Bestaande categorie. Ernstige progressieve aandoening met hoog risico op plots overlijden op jongvolwassen leeftijd. Vergelijkbaar met syndroom, wat een reguliere indicatie is voor PGT.	
Cardiogenetische aandoening	**1**	AD		Goed behandelbaar, relatief laag risico op ernstige problemen.
Aangeboren hartafwijking	**1**	AR	Bestaande categorie. Ernstige of lethale aandoening perinataal of op jonge leeftijd.	
Erfelijke kanker	**1**	AD	Bestaande categorie. Ernstige aandoening. PGT voor dezelfde aandoening door mutatie in ander gen is eerder goedgekeurd.	
Erfelijke kanker	**2**	2 AD		1 x beperkte verhoging risico op kanker, niet akkoord. 1 x PGT gevraagd om transgenerationeel risico op kanker uit te sluiten. Conform huidige wet- en regelgeving niet toegestaan.
Stofwisselingsziekte	**3**	3 AR	2 x bestaande categorie. Ernstige of lethale aandoening perinataal of op jonge leeftijd. 1 x bestaande categorie. Ernstige aandoening op jonge leeftijd. Niet goed behandelbaar.	
Immunologische aandoening	**4**	3 AR 1 XL	3 x bestaande categorie. Ernstige of lethale aandoening perinataal of op jonge leeftijd. 1 x advies indienen bij LIC wegens relatief milde maar variabele klachten, paar ziet echter af van PGT, dus niet ingediend.	
Multipele congenitale afwijkingen/verstandelijke handicap	**17**	10 AR 1 AD 5 XL 1 Ch	6 x bestaande categorie. Ernstige of lethale aandoening perinataal of op jonge leeftijd. 11 x bestaande categorie. Ernstige aandoening op jonge leeftijd. Dat wil zeggen ernstige verstandelijke handicap en/of meerdere aangeboren afwijkingen en/of ernstige (progressieve) gezondheidsschade, niet of zeer beperkt behandelbaar.	
Multipele congenitale afwijkingen/verstandelijke handicap	**7**	1 AR 1 XL 5 Ch		2 x causaliteit niet zeker. 3 x risicofactor voor leer- en gedragsproblemen. 1 x laag risico voor kind. 1 x aanleg voor verstandelijke handicap bij man. Voorkomen van dragerschap bij dochters niet toegestaan volgens huidige wet- en regelgeving.

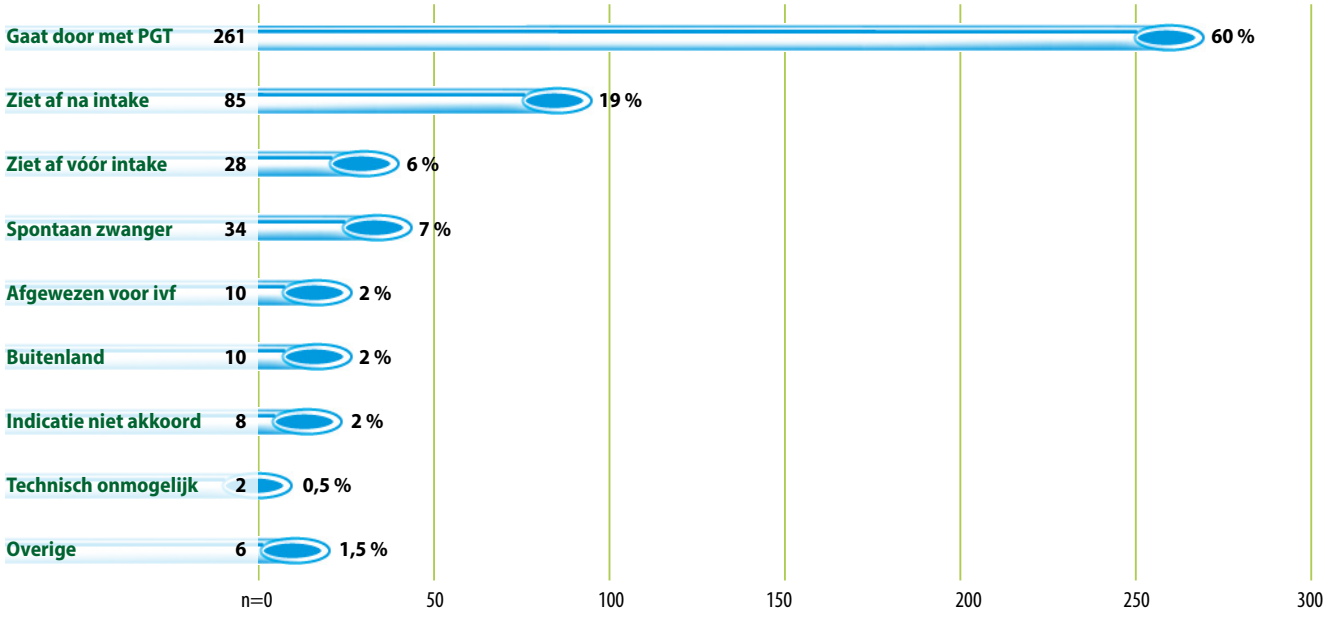
	Totaal	Erfmodus	Akkoord-besluit werkgroep PGT MUMC+	Niet akkoord-besluit werkgroep PGT MUMC+
Skeletafwijking	**1**	1 AD		Milde aandoening met name cosmetisch, zelden ernstige uiting.
Skeletafwijking	**1**	1 AD	1 x bestaande categorie. Ernstige progressieve aandoening. LIC heeft dezelfde aandoening door mutatie in ander gen (uit dezelfde genfamilie) eerder goedgekeurd.	
Stollingsstoornis	**1**	1 AR	1 x bestaande categorie. Ernstige of lethale aandoening, perinataal of op jonge leeftijd.	
Stollingsstoornis	**2**	2 XL		2 x voorkomen van dragerschap bij dochters niet toegestaan volgens huidige wet- en regelgeving.
Nierafwijking	**2**	1 AD 1 AR	1 x bestaande categorie. Ernstige of lethale aandoening, perinataal of op jonge leeftijd. 1 x bestaande categorie. Ernstige progressieve aandoening met begin op jonge leeftijd.	
Huidafwijking	**1**	1 AD	1 x bestaande categorie. Ernstige progressieve aandoening. LIC heeft dezelfde aandoening door mutatie in ander gen (uit dezelfde genfamilie) eerder goedgekeurd.	
Zintuigen	**2**	1 AD 1 AR	2 x bestaande categorie. Ernstige progressieve aandoening. LIC heeft dezelfde aandoening door mutatie in ander gen (uit dezelfde genfamilie) eerder goedgekeurd.	
Neurologische aandoening	**5**	5 AD	4 x bestaande categorie. Ernstige progressieve aandoening. LIC heeft dezelfde aandoening door mutatie in ander gen (uit dezelfde genfamilie) eerder goedgekeurd. 1 x exclusie PGT akkoord voor ernstige neurodegeneratieve aandoening met begin op jongvolwassen leeftijd.	
Recidiverende trisomie en leeftijd	**1**	1 Ch		1 x PGT aneuploïdie niet toegestaan in Nederland. Laag risico op herhaling.

Tabel 2b Indicaties besproken in de werkgroep PGT MUMC+ in 2020, die eerder (vóór 2020) door de LIC als 'nee, tenzij' zijn beoordeeld (n=19)

Indicatie nee, tenzij	Totaal	Erfmodus	Akkoord-besluit werkgroep PGT MUMC+	Anders
Stofwisselingsziekte	**1**	1 AD	1 x na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog, PGT gehonoreerd.	
HMSN1*	**2**	2 AD	2 x na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog, PGT gehonoreerd.	
Spierziekte	**1**	1 AD	1 x na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog, PGT gehonoreerd.	
Syndroom met meerdere aangeboren afwijkingen	**1**	AD	1 x na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog, PGT gehonoreerd.	
Erfelijke huidziekte	**1**	AD	2 x na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog, PGT gehonoreerd.	
Aangeboren hartafwijking	**2**	2 AD	2 x na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog, PGT gehonoreerd.	
Hypertrofe cardiomyopathie (HCM)*	**5**	5 AD	4 x na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog, PGT gehonoreerd.	1 x paar ziet af.
Dilaterende cardiomyopathie (DCM)*	**4**	4 AD	3 x na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog, PGT gehonoreerd.	1 x paar gaat naar het buitenland.
Arythmogene rechterventrikel cardiomyopathie (ARVC)	**2**	2 AD	2 x na uitgebreide afweging en consultatie psycholoog, PGT gehonoreerd.	

* Voor toelichting over de 'nee, tenzij'-indicaties HMSN1, HCM en DCM, verwijzen we naar het jaarverslag PGT 2019.

Tabel 3 Vervolgtraject van de in 2020 naar het MUMC+ verwezen paren (n=444)



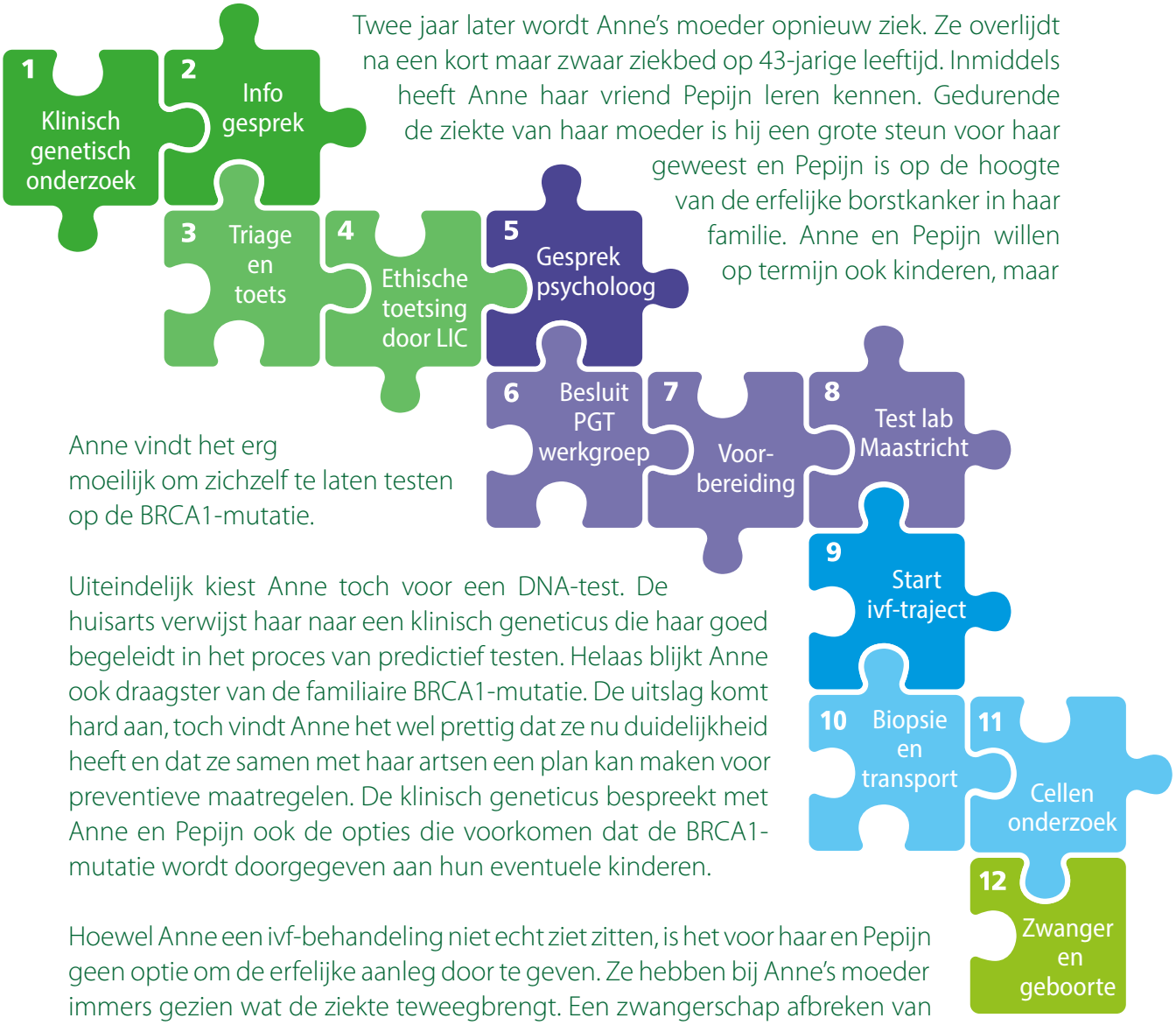
Tabel 4 Verwijzingen naar transportcentra in 2020

	UMCU	AUMC	UMCG
Informatief gesprek	240	145	55
Verwijzing van/naar MUMC+	156	84	25
Zien af van PGT/nog geen keuze	36	42	28
Spontaan zwanger bij intake/rond verwijzing	8	3	0
Niet geschikt voor ivf/PGT	2	10	1
Buitenland	0	3	0
Overige (waaronder herhaling)	38	3	1

Het PGT-traject stap voor stap

Erfelijke borstkanker en zwanger worden

Anne is net klaar met de middelbare school als bij haar moeder (41) borstkanker wordt geconstateerd. Dit bericht komt als een donderslag bij heldere hemel, maar de behandeling start snel en lijkt aanvankelijk goed aan te slaan. Uit nader onderzoek blijkt het om een erfelijke vorm van borstkanker te gaan, de zogenaamde BRCA1-mutatie.



Twee jaar later wordt Anne's moeder opnieuw ziek. Ze overlijdt na een kort maar zwaar ziekbed op 43-jarige leeftijd. Inmiddels heeft Anne haar vriend Pepijn leren kennen. Gedurende de ziekte van haar moeder is hij een grote steun voor haar geweest en Pepijn is op de hoogte van de erfelijke borstkanker in haar familie. Anne en Pepijn willen op termijn ook kinderen, maar

Anne vindt het erg moeilijk om zichzelf te laten testen op de BRCA1-mutatie.

Uiteindelijk kiest Anne toch voor een DNA-test. De huisarts verwijst haar naar een klinisch geneticus die haar goed begeleidt in het proces van predictief testen. Helaas blijkt Anne ook draagster van de familiaire BRCA1-mutatie. De uitslag komt hard aan, toch vindt Anne het wel prettig dat ze nu duidelijkheid heeft en dat ze samen met haar artsen een plan kan maken voor preventieve maatregelen. De klinisch geneticus bespreekt met Anne en Pepijn ook de opties die voorkomen dat de BRCA1-mutatie wordt doorgegeven aan hun eventuele kinderen.

Hoewel Anne een ivf-behandeling niet echt ziet zitten, is het voor haar en Pepijn geen optie om de erfelijke aanleg door te geven. Ze hebben bij Anne's moeder immers gezien wat de ziekte teweegbrengt. Een zwangerschap afbreken van een meisje met de mutatie, vinden ze niet acceptabel. De beste optie voor hen is dan ook ivf met PGT. Ze oriënteren zich verder op de PGT-behandeling.
De gynaecoloog vertelt dat ivf geen extra risico's geeft op borst- of eierstokkanker. Positief nieuws is ook dat de gynaecoloog inschat dat er voldoende eicellen kunnen worden gestimuleerd. De genetische voorbereiding wordt gestart en het paar verwacht over ongeveer zes maanden met de behandeling te kunnen starten. Een perfecte timing, nu ze net een nieuwbouwhuis hebben gekocht.

Dit is een fictieve casus. Het hierna beschreven traject geldt uitsluitend voor deze specifieke fictieve casus.

1 **Klinisch genetisch onderzoek** toont aan dat Anne net als haar moeder draagster is van een mutatie in het BRCA1-gen. Vrouwen die drager zijn van een afwijking in het BRCA1-gen lopen een risico van 60-80% om ooit borstkanker te krijgen en hebben 20-40% kans om ooit eierstokkanker te krijgen. De klinisch geneticus vertelt over de mogelijkheid van PGT en verwijst het paar door naar het dichtstbijzijnde PGT-centrum. Er zijn vier centra aangesloten bij PGT Nederland: Maastricht UMC+ (vergunninghouder PGT), UMC Utrecht, UMC Groningen en Amsterdam UMC (de zogenaamde transportcentra).

2 **Gesprek bij het Centrum voor Voortplantingsgeneeskunde**

Annemieke Hoek, hoofd Centrum voor Voortplantingsgeneeskunde UMCG

"Het is voor de paren erg fijn dat Nederland vier PGT-behandelcentra verspreid over het land heeft zodat paren niet al te ver hoeven te reizen. Zo kan de behandeling lokaal plaatsvinden en de hoog-specialistische technieken centraal in Maastricht. Nadat het paar counseling heeft gehad door de klinisch geneticus over de mogelijkheden van PGT, prenatale diagnostiek, afzien van diagnostiek of afzien van kinderen of gebruik van donor-eicellen ter preventie van het doorgeven van het dragerschap bij het nageslacht, volgt een gesprek met de gynaecoloog in een transportcentrum. Bij het Centrum voor Voortplantingsgeneeskunde geeft de gynaecoloog of fertiliteitsarts uitleg over wat het ivf/PGT-traject inhoudt, welke behandelingen het paar te wachten staan en wat de kansen op zwangerschap zijn. Ons PGT-team is multidisciplinair en bestaat naast gynaecologen uit klinisch genetici, fertiliteitsartsen, embryologen, verpleegkundig specialisten, verpleegkundigen en analisten. In deze fictieve casus hebben Anne en Pepijn de diagnose van de genetische aandoening al. In het gesprek dat ik met hen voer gaan we in op de gezondheid van hen beiden en hun familiegeschiedenis, in relatie tot hun kinderwens. Daarnaast is er tijdens dit gesprek uiteraard volop gelegenheid voor het paar om vragen te stellen. Ook geef ik uitleg over de zwaarte en duur van het traject, de slagingskans en betrouwbaarheid. Belangrijke voorwaarden voor PGT zijn dat de vrouw de ivf-behandeling mentaal en fysiek aan kan en dat man én vrouw geschikt zijn voor ivf. Zo onderzoeken we bijvoorbeeld ook of er andere aandoeningen zijn die het ivf-traject en een mogelijke zwangerschap bemoeilijken. Als er aanleiding voor is, betrekken we ook andere specialismen, bijvoorbeeld een cardioloog of perinatoloog of oncoloog, bij de casus. Pas als blijkt dat het paar aan alle voorwaarden voldoet, gaat de aanvraag voor PGT naar het Maastricht UMC+."

3 **Triage en toets op PGT-criteria bij het Maastricht UMC+**

Christine de Die-Smulders, hoogleraar PGT Maastricht UMC+

"Paren die behandeld worden in één van de transportcentra, hebben eenmalig een gesprek (via beeldbellen) met een klinisch geneticus in het Maastricht UMC+. Doel van dit gesprek is onder andere te toetsen of het paar voldoet aan de criteria voor PGT. Om dat te kunnen beoordelen, hebben we hun medische-genetische gegevens nodig, zoals de uitslag van de DNA-test en het chromosomenonderzoek. Het gesprek is tevens een kennismaking waarbij de wensouders uitgebreid hun verhaal kunnen doen en waarin we hun familiegeschiedenis uitvoerig bespreken. We geven nogmaals uitleg over het PGT-traject en het voorbereidend genetisch onderzoek. Hiervoor wordt bloed afgenomen bij beide partners en vaak ook bij familieleden (ouders, kinderen). Als voor een aandoening nog niet eerder PGT is toegekend, moet de casus eerst worden voorgelegd aan de landelijke indicatiecommissie (LIC) PGT. In het geval van Anne en Pepijn is dat overigens niet nodig, BRCA1 is al een PGT-indicatie."

4 **Medisch-ethische toets door de landelijke indicatiecommissie PGT**

Vyne van der Schoot, lid LIC

"De LIC is in 2009 ingesteld om te toetsen of PGT voor bepaalde aandoeningen ethisch en maatschappelijk aanvaardbaar is. De LIC toetst de casus op vier criteria: ernst en aard van de aandoening (o.a. verstandelijke ontwikkeling, progressiviteit en overlevingskansen), behandelmogelijkheden, aanvullende medische criteria en psychische en morele factoren (bijvoorbeeld ernstige vervorming). Uitsluitend paren met een hoog risico op een ernstige erfelijke ziekte komen in aanmerking. De LIC kan besluiten tot een *ja, mits* of *nee, tenzij*. *Ja, mits* betekent dat het paar zeer goed voorgelicht moet zijn over PGT en zich bewust is van de mentale en fysieke belasting. *Nee, tenzij* betekent dat PGT in principe voor deze aandoening niet is toegestaan."

5 Gesprek met psycholoog

Gerdy Konings, psycholoog Maastricht UMC+

"De belangrijkste vraag die ik samen met de wensouders probeer te beantwoorden is: is PGT op dit moment de beste oplossing, is er voldoende steun in de omgeving en kunnen ze het traject aan? De wensouders gaan een intensief en onzeker traject tegemoet en de mentale druk is groot. Het is daarom erg belangrijk om zorgen, twijfels en eventuele alternatieven vooraf bespreekbaar te maken. Kiezen voor PGT is een hele persoonlijke keuze die sterk afhankelijk is van wat het paar al heeft meegemaakt. Anne heeft het ziekteproces van haar moeder van dichtbij gezien en dat heeft een grote indruk op haar gemaakt. Soms spelen levens- of geloofsovertuigingen mee. Elk paar maakt zijn eigen afweging."

6 Definitief besluit door PGT-werkgroep Maastricht UMC+

Sanne van der Hout, biomedisch ethicus Maastricht UMC+

"Als de LIC besluit *nee, tenzij* dan heeft de werkgroep PGT de mogelijkheid om PGT onder bepaalde voorwaarden toch toe te staan. Het LIC-advies is weliswaar bindend voor het ziektebeeld, maar er kunnen specifieke argumenten zijn waarom het paar toch voor PGT in aanmerking komt. In de werkgroep PGT bespreken klinisch genetici, ivf-artsen, laboratoriumspecialisten en ethici uit het Maastricht UMC+ de medische en ethische overwegingen. Ook de behandelend arts van het paar neemt deel aan deze discussie. De werkgroep PGT hoeft deze fictieve casus niet meer te beoordelen; BRCA1 is al een PGT-indicatie."

7 Praktische en administratieve voorbereiding

Joyce Gietel-Habets, casemanager PGT Maastricht UMC+

"Als casemanager PGT ben ik, samen met mijn collega-casemanagers, de spil in het proces tussen de arts, de patiënt en het lab. Het is mijn taak ervoor te zorgen dat alle gegevens compleet zijn; bloed, DNA-test, toestemmingsformulieren, gegevens van familieleden. Het meeste contact verloopt via de e-mail, met soms een aanvullend telefoontje. Afhankelijk van de aandoening informeer ik bij het lab welk beleid gevolgd wordt, bijvoorbeeld ten aanzien van het aantal familieleden waarvan gegevens nodig zijn. Bij BRCA1 wordt voor de ontwikkeling van de genetische test gebruik gemaakt van een routinetechniek waarvoor relatief veel familieleden nodig zijn, bijvoorbeeld ouders, broer of zus en tante of oom. Als het hele pakket compleet is, informeer ik het lab zodat gestart kan worden met de ontwikkeling van de genetische test."

8 Ontwikkeling (nieuwe) test in Laboratorium Klinische Genetica Maastricht UMC+

Aimée Paulussen, laboratoriumspecialist klinische genetica Maastricht UMC+

"Het lab ontvangt de bloedbuizen en het aanvraagformulier inclusief uitgebreide documentatie over de familiegeschiedenis, stamboom, de ziekte en het betrokken gen. Op basis van het betrokken gen, beoordelen we of er al een test bestaat. Bij BRCA1 is dat het geval, er is dan sprake van een *routinetest*. Deze moet dan nog wel gecontroleerd worden op 'informativiteit' omdat de 'allelen' (lees: waarden van de testonderdelen) nu eenmaal niet bij elk paar hetzelfde zijn. Deze allelen moeten een goed onderscheid kunnen maken tussen het 'foute' en 'goede' gen. Dit duurt 4 tot 6 maanden. Het ontwikkelen van een volledige nieuwe test, voor een nieuwe aandoening waarvoor niet eerder PGT is toegekend of voor een paar waarin de routinetest niet informatief is, is veel lastiger en duurt soms wel anderhalf jaar.

Het goede nieuws is dat we voor steeds meer aandoeningen gebruik maken van OnePGT, een 'one size fits all test' die alle ziektebeelden over het hele genoom kan identificeren. Met OnePGT kijken we niet naar de mutatie of gen zelf, maar naar de delen links en rechts daarvan. Voorwaarde om OnePGT toe te passen is wel dat er een 'referent' beschikbaar is, iemand in de familie die de aandoening heeft. Stel, de vrouw heeft via haar vader een spieraandoening gekregen. In de test zorgen we er dan voor dat het genetisch materiaal van de vader wordt uitgesloten bij het embryo en dus uitsluitend het genetisch materiaal van de moeder wordt doorgegeven. Als uit de familiegeschiedenis blijkt dat er meer dan één ziekte een rol speelt bij een paar, kunnen we dit bij OnePGT integreren zodat het embryo ook op deze ziekte(n) wordt getest. OnePGT biedt daarmee veel meer flexibiliteit en mogelijkheden dan de oude testen. Zo kunnen we bepaalde elementen aan- of uitzetten, bijvoorbeeld het bepalen van het geslacht. Bij sommige erfelijke aandoeningen is dat van belang, bij de meeste niet. Een ander voordeel van OnePGT is dat het voorbereiden van de test veel minder lang duurt, nu ongeveer 6 maanden, in de nabije toekomst hetzelfde als de routinetest. Er is echter ook een nadeel: de uitslag van het onderzoek van de embryo's laat langer op zich wachten (enkele weken) waardoor 'verse' terugplaatsing van de embryo's niet meer mogelijk is. De embryo's worden altijd ingevroren als de cellen voor onderzoek zijn afgenomen en kunnen later ontdooid worden."

9 Start ivf-traject in Centrum voor Voortplantingsgeneeskunde

Marianne van Buul-van Zwet, fertiliteitsarts UMC Utrecht

"In de normale cyclus komt meestal slechts één eitje tot volle rijping, bij ivf komen meerdere eicellen (follikels) tot volledige rijpheid, wat de kans op succes vergroot. Ivf is daarom onderdeel van PGT. Voor de start van ivf is een hormoononderzoek bij de vrouw en zaadonderzoek bij de man noodzakelijk. Als aan alle voorwaarden is voldaan, start een uitgekiende hormoonbehandeling die de groei van follikels bevordert. De vrouw zet hiervoor zelf hormooninjecties. Als na een of enkele echo's blijkt dat er voldoende follikels zijn, volgt de punctie waarbij we alle follikels met een holle naald aanprikken en leegzuigen. Na analyse van het follikelvocht in het lab, weten we hoeveel eitjes zijn geoogst.

Op de dag van de punctie levert de man sperma in. Het lab beoordeelt de kwaliteit en het zaad ondergaat een speciale behandeling. Daarna vindt de bevruchting in het lab plaats. Dat gebeurt door de zaadcellen en eicellen samen te brengen in een kweekschaaltje met een kweekmedium. De zaadcellen zwemmen zelf naar de eicel en één zaadcel kan de eicel binnendringen. Een andere optie is ICSI: de beste zaadcellen worden individueel geselecteerd en met behulp van speciale apparatuur brengen we één zaadcel in elke eicel. Zowel bij ivf als ICSI gaat het kweekschaaltje een incubator in waar de meest optimale omstandigheden voor bevruchting en ontwikkeling van embryo's worden nagebootst. Het is nu spannend. Welke embryo's zijn geschikt en welke niet?"

10 Biopsie en transport naar Maastricht

Alwin Derijck, klinisch embryoloog Amsterdam UMC

"Het biopteren van de embryo's, het klaarmaken voor transport naar Maastricht en het opslaan van de embryo's is een kritisch proces. Afhankelijk van de genetische analyse in Maastricht, oogsten we op dag 3 óf dag 5 na de bevruchting cellen bij elk embryo. Bij een biopsie op dag 3 (blastomeerbiopsie) bestaat het embryo uit acht cellen. Met een infraroodlaser maken we een minuscuul gaatje in de 'eischil' waarna we met een glazen biopsienaald één cel afnemen.

Als de genetische test onvoldoende gevoelig is om een betrouwbare uitslag te geven op één cel, of als gebruik wordt gemaakt van OnePGT, vindt de biopsie op dag 5 of 6 (TE-biopsie) plaats. De celdeling is doorgegaan en in enkele dagen heeft het embryo al grote veranderingen doorgemaakt. Vanaf dag 3 is het eigen DNA actief en is een celklompje ontstaan, met een binnen- en buitenkant. De cellen aan de binnenkant vormen het uiteindelijke embryo. De cellen aan de oppervlakte ontwikkelen zich tot de placenta. In de TE-biopsie nemen we cellen aan de buitenkant weg. Dit is een handeling die het nodige fingerspitzengefühl vergt. De geoogste cellen gaan in een reactievaatje en worden klaargemaakt voor het transport naar Maastricht. De embryo's blijven in het ivf-centrum."

11 Onderzoek cellen in Laboratorium Klinische Genetica Maastricht UMC+

Aimée Paulussen, laboratoriumspecialist klinische genetica Maastricht UMC+

"PGT-analisten isoleren het DNA uit de cel(len) en onderzoeken dit met de speciaal hiervoor ontwikkelde test. Bij een biopsie op dag 3 volgt een dag later al de uitslag. Nu is duidelijk welke embryo's zijn aangedaan met de erfelijke ziekte en welke niet. We melden dit aan het ivf-centrum waar vervolgens één gezond embryo in de baarmoeder wordt geplaatst. Als er meer embryo's zijn zonder de aandoening, worden deze ingevroren. Bij een dag 5/6 biopsie laat de uitslag langer (enkele weken) op zich wachten. De embryo's worden dan ingevroren en het plaatsen van het gezonde embryo is één tot twee maanden later."

12 Zwangerschap en geboorte

"Als de bevruchting heeft geleid tot een zwangerschap, is het PGT-traject afgerond. Terugplaatsing leidt in 30% van de gevallen tot een zwangerschap. Als de vrouw niet zwanger is, kunnen ingevroren embryo's ontdooid en vervolgens in de baarmoeder geplaatst worden. Mocht dat niet tot het gewenste resultaat leiden, kan het paar beslissen een nieuw ivf/PGT-traject te starten. Gemiddeld genomen is de helft van de paren na drie puncties zwanger. De zorgverzekeraar vergoedt een ivf/PGT-procedure maximaal drie keer.

PGT-analyses en indicaties voor PGT in 2020

In vorige verslagjaren rapporteerden we het aantal *gestarte PGT-behandelingen*. In 2020 geven we de *PGT-analyses* weer. De reden hiervoor is dat de manier van werken en registreren veranderd is door de toename van cycli waarin de embryo's na de eicelpunctie eerst ingevroren en pas later worden geanalyseerd. Daarnaast leidt niet elke gestarte PGT-behandeling tot een PGT-analyse. Op jaarbasis stopt 10-15% van de gestarte behandelingen vroegtijdig. Deze vroegtijdig gestopte (gecancelde) behandelingen worden vanaf 2020 niet meer weergegeven. In de tabellen geven we alleen de meest voorkomende PGT-indicaties met naam weer. De minder voorkomende aandoeningen waarvoor een PGT-analyse is gedaan, staan onder de kop 'overige'.

Methoden

Voor de meest voorkomende monogene aandoeningen gebruiken we meestal de 'klassieke' PCR-methode. De PCR-methode wordt ook gebruikt als er sprake is van een de novo-mutatie, dat wil zeggen als de adviesvrager de eerste patiënt in de familie is met de betreffende aandoening.

Voor aandoeningen waarvoor nog niet eerder een preïmplantatie genetische test is ontwikkeld of waarvoor de eerder ontwikkelde test niet aan de huidige kwaliteitsstandaard voldoet, wordt de OnePGT-methode gebruikt.
Bij de diagnostiek van chromosomale afwijkingen geven we de voorkeur aan de NGS Veriseq-methode. De FISH-methode gebruiken we bij kleine, niet met de NGS Veriseq-methode te detecteren, chromosomale afwijkingen en voor geslachtsbepaling. Bij aan het X-chromosoom gebonden aandoeningen wordt meestal mutatieanalyse met de PCR- of OnePGT-methode gedaan. Geslachtsbepaling heeft niet de voorkeur.

Aantal directe analyses

In 2020 zijn er 384 analyses voor monogene aandoeningen en 87 voor chromosomale afwijkingen. Het totaal aantal directe PGT-analyses is 471. Er zijn 4 paren die 2 indicaties voor PGT hebben (3 x monogene aandoening en chromosomale afwijking en 1 x 2 monogene aandoeningen). Deze analyses zijn zowel in de tabel monogene analyses als in de tabel chromosomale analyses meegeteld. De 2 monogene analyses (bij 1 paar) zijn 1 maal meegeteld.

Aantal heranalyses

In de categorie monogene aandoeningen zijn een herbiopsie en heranalyses gedaan van 1 of meer embryo's van 16 paren. In de categorie chromosomale afwijkingen zijn 3 herbiopsieën en heranalyses gedaan. Het totaal aantal herbiopsieën is 19. Deze getallen worden niet in de tabel weergegeven. Deze heranalyse bieden we aan als embryo's die verkregen zijn bij een eerdere behandeling, geen of een niet-conclusief resultaat laten zien. In een aantal gevallen is het mogelijk het embryo in te vriezen en op een later tijdstip weer te ontdooien, vervolgens een tweede biopsie te doen en deze biopsie te analyseren, de zogenoemde heranalyse. Als het biopt van het embryo bij de heranalyse een normaal resultaat laat zien voor de te onderzoeken aandoening, kan het embryo alsnog ontdooid en in de baarmoeder geplaatst worden.

Tabel 5a PGT-analyses en indicaties voor PGT voor monogene aandoeningen in 2020 (n=384)

Aandoening en erfmodus	Gen	PCR	OnePGT	
Autosomaal dominant				
Erfelijke borst- en eierstokkanker	BRCA1/BRCA2	68	2	
Ziekte van Huntington, directe test	HTT	21		
Ziekte van Huntington, exclusietest		19		
Myotone dystrofie type 1 (DM1)	DMPK	22		
Neurofibromatose type 1 (NF1)	NF1	22	2	
Marfan syndroom	FBN1	18		
Familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP)	APC	8	1	
Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte type 1 (ADPKD1)	PKD1	6		
Overige indicaties		56	31	
Totaal		**240**	**36**	
Autosomaal recessief				
Cystische fibrose (CF)	CFTR	15	2	
Cystische fibrose (CF) en SMA (SMN1)	CFTR/SMN1	1		
Spinale spieratrofie type 1/2 (SMA1/2)	SMN1	3	1	
Overige indicaties		20	17	
Totaal		**39**	**20**	
X-gebonden				
Fragiele-X syndroom	FMR1	12		
Hemofilie A	F8	7		
Duchenne/Becker spierdystrofie	DMD	3		
Overige indicaties		20	6	
Totaal		**42**	**6**	
Mitochondrieel				
MELAS	MT-TL1	1		
Totaal aantal analyses		**322**	**62**	**384**

Tabel 5b PGT-analyses en indicaties voor PGT voor chromosomale afwijkingen in 2020 (n=87)

Chromosomale afwijkingen	NGS Veriseq	FISH	
Reciproke translocatie	43	2	
Robertsoniaanse translocatie	19		
Complexe chromosomale afwijking	1	1	
Deletie		2	
Inversie	3		
Recidiverende trisomie	2		
Dubbele indicaties	3		
Totaal chromosomale afwijkingen	**71**	**5**	
Geslachtsbepaling X-gebonden aandoening			
Totaal geslachtsbepaling		**11**	
Totaal aantal analyses	**71**	**16**	**87**

Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020

Data vanaf het PGT jaarverslag 2020 zijn op basis van PGT-analyses en de daaruit voortvloeiende verse en/of frozen embryotransfer(s).

Geregistreerd worden de aantallen uitgevoerde verse en/of frozen embryotransfers binnen één kalenderjaar, in casu tussen 1 januari 2020 en 31 december 2020, en de resultaten daarvan tot aan doorgaande zwangerschap > 12 weken. Registratie van het aantal kinderen dat geboren is na een embryotransfer in 2020 vindt plaats in het PGT jaarverslag 2021.

Afhankelijk van de toegepaste PGT-analysetechniek kan na een dag 3-biopsie zowel een verse als een frozen embryotransfer plaatsvinden.

Tabel 6 PGT Nederland: Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020

	PCR	NGS-M	NGS-SR	FISH	Array	Totaal
Verse embryotransfers uit cyclus met blastomeerbiopsie		nvt	nvt		nvt	
Embryotransfer (N)	207			11		**218**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse embryotransfer (N)	66			3		**69**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse embryotransfer per embryotransfer	31,9%			27,3%		**31,7%**
Frozen embryotransfers uit cyclus met blastomeerbiopsie		nvt				
Embryotransfer (N)	167		68	5	1	**241**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer (N)	26		14	0	0	**40**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer per embryotransfer	15,6%		20,6%	0,0%	0,0%	**16,6%**
Frozen embryotransfers uit cyclus met trophectoderm (TE-biopsie)						
Embryotransfer (N)	84	35	21			**140**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer (N)	20	13	4			**37**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer per embryotransfer	23,8%	37,1%	19,0%			**26,4%**

Tabel 7 MUMC+: Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020

	PCR	NGS-M	NGS-SR	FISH	Totaal
Verse embryotransfers uit cyclus met blastomeerbiopsie		nvt	nvt		
Embryotransfer (N)	22			4	**26**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse embryotransfer (N)	4			1	**5**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse embryotransfer per embryotransfer	18,2%			25,0%	**19,2%**
Frozen embryotransfers uit cyclus met blastomeerbiopsie		nvt			
Embryotransfer (N)	22		4	2	**28**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer (N)	1		0	0	**1**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer per embryotransfer	4,5%		0,0%	0,0%	**3,6%**
Frozen embryotransfers uit cyclus met trophectoderm (TE-biopsie)				nvt	
Embryotransfer (N)	84	16	20		**120**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer (N)	20	5	3		**28**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer per embryotransfer	23,8%	31,3%	15,0%		**23,3%**

Tabel 8 UMCU: Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020

	PCR	NGS-M	NGS-SR	FISH	Totaal
Verse embryotransfers uit cyclus met blastomeerbiopsie		nvt	nvt		
Embryotransfer (N)	94			7	**101**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse embryotransfer (N)	36			2	**38**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse embryotransfer per embryotransfer	38,3%			28,6%	**37,6%**
Frozen embryotransfers uit cyclus met blastomeerbiopsie		nvt			
Embryotransfer (N)	66		27	3	**96**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer (N)	15		7	0	**22**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer per embryotransfer	22,7%		25,9%	0,0%	**22,9%**
Frozen embryotransfers uit cyclus met trophectoderm (TE-biopsie)				nvt	
Embryotransfer (N)	0	6	1		**7**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer (N)		4	1		**5**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer per embryotransfer		66,7%	100,0%		**71,4%**

Tabel 9 UMCG: Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020

	PCR	NGS-M	NGS-SR	Totaal
Verse embryotransfers uit cyclus met blastomeerbiopsie		nvt	nvt	
Embryotransfer (N)	18			**18**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse embryotransfer (N)	4			**4**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse embryotransfer per embryotransfer	22,2%			**22,2%**
Frozen embryotransfers uit cyclus met blastomeerbiopsie		nvt		
Embryotransfer (N)	20		13	**33**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer (N)	6		2	**8**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer per embryotransfer	30,0%		15,4%	**24,2%**
Frozen embryotransfers uit cyclus met trophectoderm (TE-biopsie)				
Embryotransfer (N)	0	13	0	**13**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer (N)		4		**4**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer per embryotransfer		30,8%		**30,8%**

Tabel 10 AUMC: Embryotransfers en zwangerschapspercentages in 2020

	PCR	NGS-M	NGS-SR	Array	Totaal
Verse embryotransfers uit cyclus met blastomeerbiopsie		nvt	nvt	nvt	
Embryotransfer (N)	73				**73**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse embryotransfer (N)	22				**22**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse embryotransfer per embryotransfer	30,1%				**30,1%**
Frozen embryotransfers uit cyclus met blastomeerbiopsie		nvt			
Embryotransfer (N)	59		24	1	**84**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer (N)	4		5	0	**9**
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer per embryotransfer	6,8%		20,8%	0,0%	**10,7%**
Frozen embryotransfers uit cyclus met trophectoderm (TE-biopsie)				nvt	
Embryotransfer (N)	0	0	0		**0**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer (N)					
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken na frozen embryotransfer per embryotransfer					

Zwangerschappen, bevallingen en geboortes

Beginnende bij het jaarverslag 2020, is de registratiemethode bij tabel 11 gewijzigd. Tot en met het jaarverslag van 2019 werden in tabel 11 de kinderen geteld die geboren zijn tussen 1 januari en 31 december van het verslagjaar. In het jaarverslag 2019 werden de kinderen, geboren tussen 1 januari 2019 en 31 december 2019, geregistreerd. Deze kinderen zijn geboren na PGT en een embryoplaatsing in 2018 of 2019. Registratie was dus steeds het aantal kinderen geboren binnen één kalenderjaar.

Vanaf het jaarverslag 2020 is het aantal geboren kinderen anders geregistreerd. In 2020 wordt weergegeven het totaal aantal kinderen dat geboren is in 2019 of in 2020, na een embryotransfer in 2019. Geregistreerd wordt dus het aantal kinderen na een embryotransfer binnen één kalenderjaar.

Eenmalig is in het jaarverslag 2020 daarom een correctie doorgevoerd op het cumulatieve aantal kinderen. De correctiefactor (dubbel geregistreerde kinderen) is het aantal kinderen uit embryoplaatsingen in 2019, die ook geboren zijn tussen 1 januari 2019 en 31 december 2019. Deze zijn namelijk al gerapporteerd in het jaarverslag 2019.

Voor het MUMC+ betrof dat 13 kinderen, voor het UMCU 22 kinderen en voor het UMCG 4 kinderen. Het AUMC heeft over het jaar 2013 (zijn eerste jaar als PGT-transportcentrum) tot en met het verslagjaar 2020, een correctie doorgevoerd. In het verleden bleek er te zijn ondergerapporteerd.

Tabel 11 Zwangerschappen, bevallingen en geboortes in 2019 en 2020 na een embryotransfer in 2019

	MUMC+	UMCU	UMCG	AUMC	Correctie*	Totaal	PGT NL cumulatief levendgeboren
Zwangerschappen							
Positieve zwangerschapstest	68	92	23	50			
Doorgaande zwangerschap > 12 weken	47	67	16	37			
Verloop doorgaande zwangerschap > 12 weken							
Zwangerschapsafbreking	1	0	0	0			
Lost to follow-up	0	0	0	1			
Bevallingen							
Immatuur (12-24 weken)	0	0	0	1			
Prematuur (24-37 weken)	7	12	1	5			
À terme (> 37 weken)	39	55	15	30			
Geboortes							
Eenling	46	67	15	37			
Tweeling	0	0	1	2			
Drieling	0	0	0	0			
Levendgeboren						**184**	**1080**
Jongen	11	35	8	20		74	
Meisje	35	32	9	16		92	
Geslacht onbekend					18	18	
Doodgeboren							
tussen 12-24 weken	0	0	0	3			
vanaf 24 weken	0	0	0	0			

* Correctie van het AUMC is over de jaren 2013 tot en met 2019, correctie MUMC+, UMCU en UMCG betreft dubbel getelde kinderen 2019 als gevolg van gewijzigde registratiemethode. AUMC bleek over alle jaren 57 te weing te hebben geteld, dubbel UMCU +22, UMCG +4, MUMC+ +13.

Janne Schuijn

“Ik vind het belangrijk om de menselijke kant van ivf/PGT te laten zien”

Op de 20-weken echo is zichtbaar dat Caiden, het zoontje van Janne Schuijn en haar partner Felipe, een te klein hoofdje heeft. Na de geboorte blijkt het hoofdje extreem klein. De kinderarts stelt vast dat Caiden microcefalie heeft. De MRI-scan, een maand later, bevestigt dit. Microcefalie is een autosomaal recessieve aandoening. Oorzaak: Janne en Felipe zijn beiden drager van het zeer zeldzame ASPM-gen. “Een bizar toeval dat wij allebei die genetische fout hebben”, zegt Janne.

Microcefalie is een aandoening van het centrale zenuwstelsel waarbij de hersenen zich niet volledig ontwikkelen en de schedel te klein blijft. Kinderen met microcefalie vertonen een vertraagde ontwikkeling zowel op cognitief als motorisch vlak, en hebben een hogere kans op epilepsie en spasticiteit. De aandoening is erfelijk. Janne: “Over de vooruitzichten is heel weinig te zeggen. Voorlopig zijn wij al blij dat het nu ontzettend goed gaat met Caiden. Hij is nu bijna vier en een vrolijk ventje. Hij rent rond en is ondernemend. Wel heeft hij een verstandelijke beperking en mogelijk een autismespectrumstoornis, en praat hij veel minder dan andere kindjes van zijn leeftijd. Hij is ook motorisch onhandiger. Het leven met Caiden is best pittig omdat hij hevig is in al zijn emoties. Kenmerkend voor zijn type microcefalie is bijvoorbeeld impulsiviteit en agitatie/agressiviteit. Hij is zeer prikkelgevoelig en we moeten dus met alles rekening houden. Aan de andere kant ontwikkelt hij zich nog elke dag. Hoe zijn toekomst eruit gaat zien weet niemand, maar tot nu toe verbaast hij iedereen en prijzen wij ons gelukkig met dit heerlijke mannetje.”

Tweede kindje

Janne en Felipe willen graag een tweede kindje. “De kans dat hij of zij ook microcefalie krijgt is 25%. “Aanvankelijk dachten we nog ‘75% kans dat het goed gaat’”, zegt Janne, “maar de arts heeft ons verzekerd dat Caiden een milde vorm van microcefalie heeft. De ontwikkeling die hij doormaakt is veel beter dan gemiddeld. Dat zette ons wel aan het denken. Wat als een tweede kindje ook microcefalie heeft, maar nog veel ernstiger? Het leven met Caiden is al pittig, kunnen we twee kinderen met microcefalie wel voldoende aandacht en zorg geven? En waarom zouden we dat risico eigenlijk lopen? We kwamen dan ook al snel tot de conclusie dat een natuurlijke zwangerschap er voor ons niet in zit. Als dan uit de echo zou blijken dat het weer mis is, kunnen we het niet over ons hart verkrijgen om het weg te laten halen. Om een kind van ons beiden te krijgen, blijft er eigenlijk maar één optie over en dat is PGT.” “Gek eigenlijk”, zegt Janne “omdat ik PCOS heb (cystes op de eierstokken) en daardoor vaak geen eisprong, ging ik er altijd al van uit dat ik ooit via ivf zwanger zou moeten worden. Hoewel de aanleiding nu compleet anders is, zorgde dat er wel voor dat ik er snel voor open stond. Nadeel van ivf/PGT is natuurlijk dat het een heel medisch proces is. En verschrikkelijk lang duurt. Dat is soms best moeilijk, want we kunnen eigenlijk niet wachten op een broertje of zusje voor Caiden.”

"Een bizar toeval dat wij allebei die genetische fout hebben"

Logistieke stress

Inmiddels zitten Janne en Felipe midden in het PGT-traject. "De eerste ronde ivf zit er al op en was helaas niet succesvol. De tweede ronde start binnenkort. "Ik ben weer begonnen met de pil en in september starten de injecties weer. Wat ik vooral lastig vind, is de logistiek. Niet alles is te plannen. Dan moet ik opeens naar het ziekenhuis en zie dan maar eens op korte termijn een oppas te regelen of je werkafspraken te verzetten. Dat soort dingen geeft stress. Plus het afwachten natuurlijk. Als je besluit tot PGT ben je eigenlijk al klaar voor de zwangerschap, terwijl het hele traject dan nog moet beginnen. Alleen het ontwikkelen van de test voor dit type microcefalie heeft al een jaar geduurd. En dan moet het nog lukken allemaal. Vorige keer hadden we maar één geschikt embryo en één zonder duidelijke uitslag. En dat terwijl er tien eitjes waren aangeprikt. We hoopten zo dat dat ene embryo zou resulteren in een zwangerschap. Een negatieve test komt dan hard binnen."

Persoonlijk verhaal op Instagram

Janne deelt haar persoonlijke verhaal, de ups en de downs van PGT, op Instagram. Waarom doet ze dat? "Ik vind het belangrijk dat PGT bekender wordt, dat op de eerste plaats. Gewoner ook. Stel je voor, er zijn nog altijd vrouwen die op hun werk niet durven te vertellen dat ze in een ivf-traject zitten, of ze durven er bijvoorbeeld geen vrij voor te vragen. Dat is toch schrijnend! Bovendien vind ik het belangrijk om de menselijke kant van ivf en PGT te laten zien. Het is zo'n medisch verhaal, zo klinisch en abstract. Ik probeer het wat dichterbij te brengen door het eerlijke verhaal te vertellen. Mensen mogen best weten dat ik af en toe huilend op de bank zit, er zitten nu eenmaal veel pittige kanten aan PGT. Het is fysiek en mentaal een taai proces. Felipe en ik zitten bijvoorbeeld bewust in relatietherapie om samen sterk te blijven. Maar niet alles is even zwaar. Zo hoor je in het begin dat je 42 spuiten bij jezelf moet zetten. Jeetje, denk je dan, 42! Maar dat valt mij dan weer heel erg mee; ik neem ze gewoon bij mijn eerste kopje koffie. Door dat soort dingen ook te delen, hoop ik andere vrouwen een beetje gerust te stellen en meer begrip te kweken voor PGT en alles wat erbij komt kijken."

Verklaring afkortingen

AD	autosomaal dominant
AR	autosomaal recessief
CH	chromosomale afwijkingen
FISH	fluorescentie-in-situhybridisatie
ICSI	intra cytoplasmatische sperma-injectie
Ivf	in vitro fertilisatie
LIC	landelijke indicatiecommissie PGT
Mt	mitochondriële overerving
NIPT	niet-invasieve prenatale test
NGS	next-generation sequencing
NGS-VeriSeq	een op NGS gebaseerde methode om chromosomale afwijkingen met PGT te testen
PCR	polymerase chain reaction (onderzoek van een enkel gen)
PGT	preïmplantatie genetische test
PGS	preïmplantatie genetische screening
TE	trophectoderm (embryobiopsie op de vijfde dag na bevruchting)
TESE	testiculaire sperma-extractie
OPU	ovum pick-up
WES	whole exome sequencing (simultaan onderzoek van genen)
XL	X-chromosoomgebonden aandoeningen
XLD	X-chromosoomgebonden dominante aandoeningen

PGT NEDERLAND

PGT Nederland is een samenwerkingsverband tussen het PGT-centrum van het Maastricht UMC+ en de PGT-transportcentra van het UMC Utrecht, UMC Groningen en Amsterdam UMC.

Het is de missie van PGT Nederland om samen steeds betere PGT-zorg te bieden voor meer mensen.