

schriftelijk aangemeld te worden voor IVF/PGD bij de afdeling klinische genetica van het Academisch Ziekenhuis Maastricht waarbij gevraagd wordt om uitgebreide informatie over het reeds verrichte genetisch onderzoek en uw ziektegeschiedenis mee te sturen. Uw aanmelding wordt geregistreerd en enkele weken later ontvangt u en/of uw verwijzer bericht of u in aanmerking komt, en eventueel een uitnodiging voor een informatief gesprek.

De verschillende opties worden dan met u besproken, voor- en nadelen, slagingskans en betrouwbaarheid van PGD komen aan de orde. U ontvangt ook informatiefolders over IVF en PGD. Als u definitief besluit voor PGD in aanmerking te willen komen, is vervolgens aanvullend bloed onderzoek van beide partners en familieleden nodig om na te gaan of PGD in uw situatie technisch daadwerkelijk mogelijk is. Daarnaast wordt u naar de gynaecoloog verwezen voor een aantal basale onderzoeken, teneinde na te gaan of er bezwaren zijn tegen een IVF-behandeling. De 'tijd' vanaf het moment van aanmelding tot de eerste IVF/PGD behandeling bedraagt gemiddeld 9-12 maanden.

Waar IVF met PGD en wat zijn de kosten?

IVF met PGD wordt momenteel in Nederland alleen toegepast in het Academisch Ziekenhuis Maastricht (azM). De IVF-behandeling zelf moet in zijn geheel in Maastricht plaatsvinden. Een deel van het vooronderzoek kan soms bij u in de buurt gebeuren. U moet erop rekenen dat u een aantal keren naar Maastricht moet reizen. In de dagen voor de eicelpunctie zult u dagelijks in het azM moeten zijn. De kosten van een IVF-behandeling worden door de meeste ziektekostenverzekeraars vergoed, behalve de eerste behandeling. Het PGD onderzoek zelf wordt (nog) betaald door het azM.

Tot slot

De keuze om IVF/PGD te laten doen is meestal niet makkelijk. We raden u aan de tijd te nemen om verschillende alternatieven te overwegen.

Nadere informatie of schriftelijk aanmelden bij dr. C.E.M. de Die-Smulders, klinisch geneticus, Afdeling Klinische Genetica, Postbus 5800, 6202 AZ Maastricht.



Deze folder is een uitgave van de Contactgroep Marfan Nederland, de patiëntenorganisatie voor mensen met het Marfan syndroom en gerelateerde aandoeningen.

Kijk voor meer informatie op onze website. Hier leest u direct veel informatie en kunt u folders downloaden of online aanvragen in gedrukte vorm.

Voor al uw vragen, bel of schrijf ons gerust via onderstaand adres:

Contactgroep Marfan Nederland
Stationsstraat 79 G, 3811 MH Amersfoort

INFOLIJN: 033 422 6546

E-mail: contact@marfansyndroom.nl

Website: www.marfansyndroom.nl

© 2011 Contactgroep Marfan Nederland

Alle rechten voorbehouden

De contactgroep Marfan Nederland is aangesloten bij Stichting Hoofd Hart en Vaten en is lid van het European Support Network en de International Federation of Marfan Support Organisations.

**HET MARFAN
SYNDROOM**
en gerelateerde bindweefsel-aandoeningen

Preïmplantatie genetische diagnostiek



Een uitgave van de
Contactgroep Marfan Nederland

Deze folder

In deze folder kunt u lezen over prenataal onderzoek nog voor er sprake is van een zwangerschap bij mensen met het Marfan syndroom.

Wilt u meer informatie over Marfan en alles wat daarmee samenhangt? Dan heeft de Contactgroep Marfan Nederland (CMN) ook nog andere folders en informatie voor u. Kijk op onze website of bel of schrijf ons. De adresgegevens staan op de achterzijde van deze folder.

Het Marfan syndroom

Het Marfan syndroom is een erfelijke aandoening met als gevolg een verzwakking van het bindweefsel. Dit kan een uitwerking hebben op verschillende delen van het lichaam waaronder: hart en bloedvaten, ogen, skelet en longen. Verondersteld wordt dat er in ons land tussen 1.000 en 1.500 mensen Marfan hebben. Een huisarts en/of een medische specialist kan het vermoeden krijgen dat iemand Marfan heeft. De feitelijke vaststelling gebeurt altijd na een uitgebreid onderzoek.



Preïmplantatie genetische diagnostiek

Paren met kinderwens die een verhoogd risico hebben op een (ernstige) erfelijke aandoening bij hun nageslacht, zoals het Marfan syndroom, hebben een aantal mogelijkheden. Zij kunnen ervoor kiezen zwanger te worden zonder verder onderzoek, van kinderen af te zien, of onderzoek van de baby in de zwangerschap (prenatale diagnostiek), mits technisch mogelijk. Veel paren die prenatale diagnostiek laten doen besluiten de zwangerschap te laten afbreken als het kind de aanleg voor de betreffende aandoening heeft. Een relatief nieuwe mogelijkheid is preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Het principe is genetisch onderzoek bij het zeer jonge embryo te verrichten voordat er sprake is van een zwangerschap.

Hoe gaat PGD?

PGD wordt altijd gecombineerd met een reageerbuisbevruchting (In Vitro Fertilisatie). Bij IVF worden door hormoontoediening aan de vrouw een groot aantal eicellen tot rijping gebracht. Als de eicellen bijna 'rijp' zijn worden ze uit de eierstokken gezogen (de eicelpunctie). Vervolgens worden de eicellen in het laboratorium samengebracht met het zaad van de echtgenoot; als de bevruchting plaatsvindt ontstaat er een embryo. Het embryo zal zich gaan delen in een aantal zogenaamde dochtercellen. Per dag wordt het aantal cellen van het embryo verdubbeld. Op de derde dag na de bevruchting bestaat het embryo uit ongeveer acht dochtercellen. Bij gewone IVF zonder PGD worden één of twee embryo's op de tweede dag na de bevruchting in de baarmoeder geplaatst. Bij IVF met PGD wordt op de derde dag na de bevruchting het genetisch onderzoek uitgevoerd. Daartoe worden één of twee cellen van de acht cellen van het embryo afgenomen voor onderzoek (gebiopteerd). Deze cellen worden onderzocht op de betreffende aandoening. Als de gebiopteerde cellen normaal zijn voor wat betreft de aandoening waarop onderzocht is, mag worden aangenomen dat het embryo 'gezond' is. Het genetisch onderzoek duurt ongeveer één dag. Op de vierde dag na de bevruchting worden indien aanwezig twee gezonde embryo's in de baarmoeder geplaatst. Twee weken na de terugplaatsing wordt een zwangerschapstest gedaan.

Slagingskans, betrouwbaarheid en risico's

De slagingskans van IVF met PGD is ongeveer gelijk aan die voor 'gewone IVF'. Per behandeling is de kans op zwangerschap 15-20%. Er worden maximaal drie IVF/PGD-behandelingen uitgevoerd. De totale kans op zwangerschap na drie IVF/PGD-behandelingen bedraagt ongeveer 40%. De slagingskans van IVF/PGD neemt af met het toenemen van de leeftijd van de vrouw. IVF wordt niet toegepast als de vrouw ouder is dan veertig jaar. De betrouwbaarheid van PGD is hoog, dat wil zeggen de zekerheid van een normale uitslag is 95-98%. Aan de IVF-behandeling is een licht verhoogd risico op complicaties voor de vrouw verbonden. Tot nu toe zijn er geen aanwijzingen dat het percentage aangeboren afwijkingen bij kinderen die geboren zijn na IVF/PGD hoger is dan normaal. De ervaring is echter nog maar beperkt.

PGD bij het Marfan syndroom

Inmiddels hebben een aantal paren PGD in verband met het Marfan syndroom ondergaan in Maastricht. Er is een methode ontwikkeld om de erfelijke aanleg in het kader van PGD te onderzoeken. Er is altijd vooronderzoek nodig, waarbij bloedonderzoek bij het paar dat PGD vraagt, nodig is en ook bloedonderzoek van gezonde en 'zieke' familieleden. De PGD-behandelingen betreffen tot nu toe steeds paren waarvan de man de ziekte had. We zijn tot nu terughoudend geweest om vrouwen met het Marfan syndroom tot de IVF/PGD-behandeling toe te laten, omdat we niet zeker weten hoe ze lichamelijk zullen reageren op de hormoonbehandeling en een eventuele zwangerschap. Met name een (verdere) verwijding van de aorta zou een ongewenst gevolg kunnen zijn. Als de vrouw Marfan heeft, zullen we in overleg met de cardioloog en eventueel andere specialisten moeten nagaan of het verstandig is de behandeling te laten doorgaan.

Aanmelden en voorbereiden onderzoek

Als u denkt voor IVF/PGD in aanmerking te komen, raden we u aan dit eerst te bespreken met uw huisarts of behandelend specialist of (bij voorkeur) een afspraak te maken bij een klinisch genetische afdeling (die in elk academisch ziekenhuis aanwezig is) bij u in de buurt. U dient vervolgens