

Jaarverslag 2016

pgd NEDERLAND

Colofon

Voorwoord
Karin Burhenne *BC Communicatie*

Tekst- en eindredactie
Mw. prof. dr. C. de Die-Smulders *MUMC+*
Mw. drs. M. van Deursen *MUMC+*

Tekstredactie
Mw. J. Maszewski *MUMC+*

Data
Mw. L. Amory-van Wissen *MUMC+*
Mw. dr. E. Coonen *MUMC+*
J. Dreesen *MUMC+*
Mw. S. Langenveld, MSc, *MUMC+*
Mw. drs. N. Muntjewerff, *MUMC+*
Mw. I. Schreurs, *MUMC+*
Mw. dr. A. van Montfoort, *UMCG / MUMC+*
Mw. dr. M. Meijer-Hoogeveen *UMCU*
Mw. J. de Vreeden-Elbertse *UMCU*
Dr. ir. A. Derijck, *AMC*

Vormgeving
Menno Roosjen *Rosaforma*

Fotografie
Adobe Stock

Redactieadres
Maastricht UMC+, Klinische Genetica
Mw. J. Maszewski
Postbus 5800, 6202 AZ Maastricht
T: (+31) (0)43 3875899

www.pgdnederland.nl

Inhoud

In PGD Nederland zetten UMC's zich samen in voor de geboorte van gezonde kinderen 4

1 Overzicht van besproken indicaties PGD-werkgroep MUMC+ 2016 6

2 Cumulatief overzicht aanvragen Landelijke Indicatiecommissie 2009-2016 9

3 Indicaties voor verwijzigingen in 2016 (n=387) 11

A Vervolgtraject van de in 2016 naar het MUMC+ verwezen paren (n=387) 13

4 PGD Nederland: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2016 13

5 MUMC+: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2016 14

6 UMCU: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2016 15

7 UMCG: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2016 15

8 AMC: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2016 16

9 Indicaties voor gestarte PGD-behandelingen in 2016, per centrum 17

10 Overzicht aantal zwangerschappen na PGD in 2016 20

11 Zwangerschappen naar indicatie en erfmodus in 2016 21

12 Aantal bevallingen en geboortes in 2016 23

13 Aantal gestarte PGD-behandelingen cumulatief tot en met 2016 en zwangerschapspercentages 23

14 Indicaties voor de gestarte PGD-behandelingen in de vier centra en totaal in Nederland cumulatief tot en met 2016 24

15 Aantal zwangerschappen en kinderen geboren na PGD cumulatief tot en met 2016 30

16 Bijzonderheden kinderen tijdens de zwangerschap en perinataal cumulatief tot en met 2016 31

In PGD Nederland zetten UMC's zich samen in voor de geboorte van gezonde kinderen

Een gezond kind, dat is de wens van alle ouders. En dat is precies waar de vier universitair medische centra in PGD Nederland zich voor inzetten: de geboorte van gezonde kinderen. Dankzij de unieke samenwerking van het AMC in Amsterdam, het UMC Groningen, het UMC Utrecht en het Maastricht UMC+, kunnen paren dicht bij huis terecht voor preïmplantatie genetische diagnostiek, ofwel embryoselectie. Met een PGD-behandeling kan worden voorkomen dat ernstige, erfelijke ziektes aan het ongeboren kind worden doorgegeven. Zo is een PGD-behandeling onder andere toegestaan bij genetische aandoeningen als erfelijke borstkanker, hemofilie, de ziekte van Huntington, verschillende spierziektes en taaislijmziekte.

Behandeling dicht bij huis

Voor families waarin deze genetische aandoeningen voorkomen, is de samenwerking van de UMC's binnen PGD Nederland van grote betekenis. Een PGD-behandeling is een intensief traject waarbij voor de IVF-ICSI-behandeling meerdere bezoeken aan het ziekenhuis vereist zijn. Paren kunnen voor de IVF-ICSI-behandeling terecht bij een van de vier UMC's. Na de bevruchting van eicellen met zaadcellen buiten het lichaam (IVF ofwel ICSI), worden een tot twee cellen van elk 3 tot 6 dagen oud embryo afgenomen en naar Maastricht gebracht per koerier. Het MUMC+ heeft als enige een genetisch laboratorium met een vergunning voor PGD. Hier worden de cellen op de aanwezigheid van de bewuste erfelijke aandoening onderzocht. Op basis hiervan wordt besloten welk embryo in de baarmoeder kan worden geplaatst. Dat gebeurt vervolgens weer in een van de vier UMC's, dus dicht bij huis. Dat de diagnostiek elders plaatsvindt, merken de paren niet. Aangezien het om uiteenlopende aandoeningen gaat, is diagnostiek op maat vereist. In die zin is sprake van individuele zorg. Ook elke behandeling is uniek; de kwaliteit van de embryo's verschilt per behandeling, evenals de kans op succes. De kans op zwangerschap bij een PGD-behandeling is overigens wel weer vergelijkbaar met een 'gewone' IVF-ICSI-behandeling, namelijk rond de 25 procent.

Werken aan naamsbekendheid

Nog niet zo lang geleden was de vraag naar PGD-behandelingen groter dan het aanbod. Dankzij de samenwerking van de vier UMC's binnen PGD Nederland en uitbreiding van de capaciteit in het PGD-laboratorium in Maastricht, kon het aantal PGD-behandelingen de afgelopen jaren toenemen van ruim 300 naar bijna 500 per jaar. Vanuit alle PGD-centra, wordt het belang ingezien van het informeren van de doelgroep en hun verwijzers ten aanzien van de mogelijkheid van PGD. Daarom worden verwijzers consequent over het verloop van behandeltrajecten geïnformeerd, zodat zij weten wanneer nieuwe patiënten in aanmerking kunnen komen voor een PGD-behandeling. Ook middels presentaties voor zorgverleners en patiëntenverenigingen en deelname aan tv-programma's wordt bekendheid gegeven aan deze specifieke vorm van zorg. Dat allemaal om te voorkomen dat paren achteraf moeten constateren dat er een mogelijkheid was geweest om een ernstige, erfelijke aandoening bij hun kind te voorkomen.

PGD-praktijk volop in ontwikkeling

Dankzij de intensieve samenwerking van de vier centra en het feit dat sommige medewerkers op meerdere locaties werken, houden de professionals elkaar scherp. Enige mate van vrijheid is weliswaar toegestaan in de PGD-praktijk, maar waar nodig zijn de protocollen de afgelopen jaren aangescherpt en nog meer op elkaar afgestemd. De voortplantingsgeneeskunde probeert voortdurend de kwaliteit van zorg te verbeteren. Daarin draait het onder andere om de vraag op welke dag het beste een biopsie gedaan kan worden voor diagnostiek. Verder zal de PGD-praktijk sterk veranderen als onderzoekers er in slagen om een algemeen inzetbare genetische test te ontwikkelen. Nu moet in het MUMC+ voor de meeste aandoeningen nog per paar een genetische test op maat worden gemaakt. Voor dit onderdeel van de PGD-behandeling moeten alle paren op dit moment één keer naar Maastricht reizen.

Wetenschappelijk onderzoek

Ook op andere fronten binnen de preïmplantatie genetische diagnostiek wordt innovatief wetenschappelijk onderzoek gedaan om de zorg te verbeteren. Daarin werkt het Maastricht UMC+ onder andere samen met de universitair medische centra in Brussel, Leuven en Straatsburg. Binnen dit onderzoek is veel ruimte voor ethische vraagstukken die deze behandeling met zich meebrengt. Richtlijnen die hier in het verleden uit zijn voortgekomen, werden overgenomen in Europa en de VS. Contacten op Europees niveau blijken ook uit de samenstelling van het bestuur van het PGD-consortium van de European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE); hierin zijn twee medewerkers van PGD Nederland vertegenwoordigd. Het consortium richt zich onder andere op (het verbeteren van) de kwaliteit van zorg op het gebied van preïmplantatie genetische diagnostiek in heel Europa. Dat gebeurt op verschillende manieren, zoals de aanleg van databestanden betreffende PGD-behandelingen in Europa en investeringen in het onderwijs op dit gebied.

Gezondheid kinderen

PGD Nederland onderzoekt verder hoe het is met de gezondheid van kinderen die na een PGD-behandeling geboren worden. Zo werden in 2016 de eerste resultaten gepresenteerd van een onderzoek gefinancierd door ZonMw/NWO. Dit onderzoek richtte zich op de verschillen tussen kinderen die na een PGD-behandeling geboren worden, na een ‘gewone’ IVF-ICSI-behandeling of op natuurlijke wijze (er is in dat laatste geval wel sprake van genetische aandoeningen in de familie). Hoewel het nog te vroeg is voor definitieve conclusies, stemmen de eerste resultaten optimistisch: er werden geen wezenlijke verschillen gevonden. Ook wordt nauwkeurig in de gaten gehouden of de PGD-diagnostiek klopt. Dat wil zeggen of er werkelijk een kind zonder de genetische aandoening geboren wordt. ZonMw en het ministerie van VWS hebben besloten om een vervolgonderzoek te financieren. Ook daarin gaat het om de gezondheid van kinderen die na een PGD-behandeling geboren worden. Inzichten die we in dit onderzoek verwerven, kunnen ons weer ondersteunen in ons uiteindelijke doel: het veilig kunnen aanbieden van een PGD-behandeling voor paren met een ernstige erfelijke aandoening.

Prof. dr. Christine de Die-Smulders, Maastricht UMC+
Dr. Madelon Meijer-Hoogeveen, UMC Utrecht
Dr. ir. Alwin Derijck, AMC Amsterdam
Dr. Nicole Corsten-Janssen, UMC Groningen

Tabel 1 Overzicht van besproken indicaties PGD-werkgroep MUMC+ 2016

Indicatie	Gen	Erfmodus	Besluit	Toelichting
Afgewezen				
17p13.3dup		CH	Afgewezen voor PGD.	PGD technisch niet mogelijk met huidige technieken. Wegens variabele ernst tevens voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: geen algemene uitspraak te doen over PGD bij microdeleties/duplicaties wegens de variatie in ernst. Per casus beoordelen.
22q11 deletie		CH	Afgewezen omdat werkgroep IVF-behandeling niet verantwoord acht.	Indicatie akkoord. Sociale situatie paar is onvoldoende om veilig opgroeien van een kind te garanderen.
Akinesie/intra-uteriene vruchtdood	VARS	AR	Afgewezen omdat het niet zeker is dat ziektebeeld veroorzaakt wordt door de gevonden mutaties.	Associatie gen en ziektebeeld niet duidelijk, bovendien is mutatie klasse 3.
Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD) type 1		AD	Afgewezen, gezien feit dat er nog een restrisico is na PGD bij FSHD. PGD FSHD is technisch complex.	Verwijzing Brussel aangeboden.
Hypertrofe cardiomyopathie	MyBPC3	AD	Afgewezen door werkgroep wegens het te verwachten milde beloop.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
Interstitiële deletie (1)(q21q21)		CH	Afgewezen voor PGD wegens zeer grote variatie in ernst en vermoeden dat beeld van het kind niet geheel verklaard wordt door deze chromosomale afwijking.	
Leber Hereditare Opticus Neuropathie (LHON)	mtDNA G11778A	Mt	Gezien bepaling in de embryowet, werkgroep niet akkoord.	Geslachtsbepaling gevraagd met transfer van alleen vrouwelijke embryo's om het risico op blindheid te verlagen. Conform de embryowet is geslachtsbepaling alleen toegestaan bij ernstige monogene aandoeningen.
Mogelijk X-gebonden mentale retardatie	onbekend	XL?	Afgewezen omdat oorzakelijke mutatie niet bekend is.	Mogelijk X-gebonden mentale retardatie. Paar vraagt PGD met geslachtsbepaling en plaatsing van alleen vrouwelijke embryo's om de geboorte van een aangedane zoon te voorkomen.
Progressief gehoorverlies	POU4F3	AD	Afgewezen voor PGD wegens de relatief milde uiting.	Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie wegens de variabele ernst en meestal mild beloop. Uitspraak: nee, tenzij. Paar opteert voor PGD in Brussel.
Van der Woude syndroom	IRF6	AD	Werkgroep niet akkoord gezien het feit dat de ernst meestal mild is.	Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
Indicaties die besproken zijn door de werkgroep PGD MUMC+ en (eventueel) voorgelegd aan de Landelijke Indicatiecommissie PGD				
Currarino syndroom	Deletie 7q36.3; MNX1	CH	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie wegens de variabele ernst. Uitspraak: ja, mits.
Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)	SCA6	AD	Bestaande categorie erfelijke ataxie. Werkgroep akkoord.	
BAP1 kankersyndroom	BAP1	AD	Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor erfelijke kankersyndromen met hoge penetrantie. Werkgroep akkoord.	
VLCAD (very long chain coenzym A dehydrogenase)	ACADVL	AR	Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor ernstige stofwisselingsziekten. Werkgroep akkoord.	
Epileptische encephalitis type 25	SLC13A5	AR	Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Werkgroep akkoord.	
Congenitale myopathie	RYR1	AR	Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Werkgroep akkoord.	

Indicatie	Gen	Erfmodus	Besluit	Toelichting
Acrocallosaal syndroom	KIF7	AR	Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Werkgroep akkoord.	PGD voor KIF7 geassocieerd met andere aandoening eerder toegepast.
Congenitale Ichtyosis	ALOX12B	AR	Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Werkgroep akkoord.	PGD voor congenitale ichtyosis eerder toegepast.
Epilepsie, gehoorverlies, mentale retardatie	SPATA5	AR	Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Werkgroep akkoord.	
Congenitaal centraal hypoventilatie syndroom (CCHS)	PHOX2B	AD	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie wegens de variabele ernst. Uitspraak: ja, mits.
Tricho hepatisch enterisch syndroom	SKIV2L	AR	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	
Mentale retardatie/autisme	PTCHD1	XL	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	
Oculofaciocardiodentaal syndroom	BCOR	XL	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	
Arthrogryposis type 5D	ECEL1	AR	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	
HMSN1F	NEFL	AD	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	Deze vorm van HMSN is ernstig. Voor HMSN1a geldt een nee, tenzij beleid, voor X-gebonden HMSN. Uitspraak: ja, mits.
Multipele epifysaire dysplasie (MED)	COL9A3	AD	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie wegens de variabele ernst. Uitspraak: ja, mits.
Epilepsy female restricted mental retardation syndrome	PCDH19	XL	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	PGD gevraagd met geslachtsbepaling en plaatsing van uitsluitend mannelijke embryo's. Bijzondere overerving, meisjes aangedaan, jongens gezond.
Dopamine bèta hydroxylase deficiëntie	DBH	AR	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	
Encefalopathie	TBCK	AR	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	
Pulmonale hypertensie	BMPR2	AD	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: ja, mits
Laing myopathie	MYH7	AD	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	
Longfibrose	SFTPA2	AD	Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie wegens de variabele ernst en onbekende penetrantie. Uitspraak: ja, mits.
Gehoorverlies	KCNQ4	AD	Gezien ernst in de familie en feit dat paar al een IVF-indicatie heeft, werkgroep akkoord.	Dominant gehoorverlies is voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
Hypertrofische cardiomyopathie	MYH7	AD	Gezien ernst in de familie, werkgroep akkoord.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
HMSN1A	Duplicatie 17p22	AD	Gezien ernst in de familie, werkgroep akkoord.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
HMSN1A	Duplicatie 17p22	AD	Gezien ernst in de familie, werkgroep akkoord.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
HMSN1A	Duplicatie 17p22	AD	Gezien ernst in de familie, werkgroep akkoord.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
HMSN1A	Duplicatie 17p22	AD	Gezien ernst in de familie, werkgroep akkoord.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
Huntington	HTT	AD	Gezien het feit dat er bij een intermediair allel geen symptomen te verwachten zijn, en er geen andere opties zijn voor dit paar, werkgroep akkoord.	Man heeft repeatexpansie en intermediair allel. PGD gevraagd met plaatsing van embryo met intermediair allel.
Huntington	HTT	AD	Gezien zorgvuldige afweging, persisterende wens voor PGD van het paar en gunstige sociale situatie, werkgroep akkoord.	Man milde symptomen. Tevens subfertiliteit.
Noonan syndroom	PTPN11	AD	Potentieel ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	Landelijke Indicatiecommissie adviseerde eerder een afweging per casus.

Indicatie	Gen	Erfmodus	Besluit	Toelichting
Ankyloblepharon ectodermale dysplasie cleft lip/palate	TP63	AD	Potentieel ernstige aandoening. Werkgroep akkoord.	Andere aandoeningen die geassocieerd voorkomen met mutaties in het TP63 gen en een sterke gelijkenis vertonen met dit syndroom, zijn eerder positief beoordeeld.
Exclusie-PGD preseniele Alzheimer	APP	AD	Werkgroep akkoord.	Exclusie-PGD is toegestaan bij de ziekte van Huntington en andere ernstige neurodegeneratieve aandoeningen.
Paragangiomen	SDHB	AD	Werkgroep akkoord.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: ja, mits. Enige twijfel aan pathogeniciteit van de mutatie.
Constitutioneel mismatch repair syndroom	MSH6	AD	Werkgroep akkoord met indicatie; stemt niet in met plaatsing van embryo's die heterozygoot zijn voor de MSH6 mutatie.	Dochter homozygoot voor MSH6 mutatie, beide ouders heterozygoot. PGD met alleen plaatsing embryo's die homozygoot normaal zijn.
Familiaire adenomateuze polyposis coli en Robertsoniaanse translocatie	APC	AD + CH	Werkgroep akkoord met PGD voor translocatie en niet voor FAP omdat de mutatie niet zeker pathogeen is.	
Reciproke translocatie Y;2		CH	Werkgroep akkoord met voorbehoud.	Valide indicatie voor PGD, er is tevens TESE-indicatie; vraag is of PGD de kans op een doorgaande zwangerschap substantieel verhoogt.
Trichorhinophalangeaal syndroom type 1 (TRPS)	TRPS1	AD	Werkgroep akkoord potentieel ernstige aandoening.	Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie wegens de variabele ernst. Uitspraak: ja, mits.
Cardiomyopathie	PLN	AD	Werkgroep akkoord wegens ernstige uiting in deze familie.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
Dilaterende cardiomyopathie	PLN	AD	Werkgroep akkoord wegens ernstige uiting in deze familie.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
Cardiomyopathie	PLN	AD	Werkgroep akkoord wegens ernstige uiting in deze familie.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
Cardiomyopathie	PLN	AD	Werkgroep akkoord wegens ernstige uiting in deze familie.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij. Paar is op eigen initiatief naar Brussel gegaan.
Cardiomyopathie	PLN	AD	Werkgroep akkoord wegens ernstige uiting in deze familie.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
HMSN	MPZ	AD	Werkgroep akkoord wegens potentieel ernstige uiting.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
CF	CFTR	AR	Werkgroep akkoord wegens verhoogd risico op kind met klassieke CF en persisterende wens van het paar.	Vrouw aangedaan met CF, man drager. Combinatie van mutaties geeft infertiliteit bij mannen en licht verhoogd risico op klassieke CF.
Beckwith Wiedemann syndroom	CDKN1C	AD	Werkgroep akkoord, wegens potentieel ernstige uiting.	Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie wegens de variabele ernst. Uitspraak: ja, mits.
Hereditair angio-oedeem	SERPING1	AD	Werkgroep akkoord. Aandoening is slecht behandelbaar bij deze patiënt. Paar persisteert in zijn wens voor PGD.	Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
Arythmogene rechterventrikel dysplasie	PKP2	AD	Werkgroep akkoord. Gezien ernstig belaste familieanamnese potentieel hoog risico op ernstig aangedaan kind.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.
Polycysteuze nierziekte (ADPKD1) en CF	PKD1 + CFTR	AD + AR	Werkgroep akkoord. PGD voor ADPKD is eerder gedaan.	Man polycysteuze nierziekte en CBAVD op basis van twee CF-mutaties. Vrouw draagster van CF. Indicatie voor IVF-ICSI. Paar ziet af van PGD en accepteert risico.
Popliteal pterygium syndroom	IRF6	AD	Werkgroep akkoord. Potentieel ernstige aandoening.	Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: ja, mits.
Non-compaction cardiomyopathie	MYH7	AD	Werkgroep akkoord. Potentieel ernstige aandoening. Diverse kinderen in de familie jong of prenataal overleden.	Eerder voorgelegd aan Landelijke Indicatiecommissie. Uitspraak: nee, tenzij.

Tabel 2 Cumulatief overzicht aanvragen Landelijke Indicatiecommissie 2009-2016

Indicatie	Gen	Erf-modus	Datum ingebracht	Datum uitspraak	Uitspraak
Craniofaciale afwijkingen					
Treacher-Collins syndroom	TCOF1	AD	okt-09	mrt-10	ja, mits
Stickler syndroom	COL2A1	AD	sep-09	mrt-10	ja, mits
Branchio-oto-renaal syndroom (BOR)	EYA1	AD	sep-10	nov-10	ja, mits
Muenke syndroom	FGFR3	AD	sep-10	nov-10	ja, mits
Neurologische aandoeningen					
HMSN1	PMP22	AD	okt-09	mrt-10	nee, tenzij
Spastische paraplegie type 3a (SPG3)	ATL1	AD	okt-10	nov-10	ja, mits
Spastische paraplegie type 4 (SPG4)	SPAST	AD	okt-10	nov-10	ja, mits
Familiaire amyloid neuropathie (FAP)	APP	AD	dec-11	mrt-12	ja, mits
Ziekte van Kennedy	AR	XL	feb-13	okt-13	ja, mits
Friedreich ataxie	FA	AR	mrt-14	mei-14	ja
Cerebrale caverneuze malformaties (CCM)	KRIT1	AD	okt-13	mei-14	nee, tenzij
X-gebonden HMSN	GJB1	XL	okt-15	nov-15	ja, mits
Spinal muscular atrofie lower extremity predominant (SMALED2)	BICD2	AD	okt-15	nov-15	ja, mits
Focale epilepsie	DEPDC5	AD	okt-15	nov-15	ja, mits, andere paroxysmale aandoeningen separaat beoordelen
Erfelijke kanker en bloedziekten					
Dyskeratosis congenita	TERC	AD	dec-11	mrt-12	ja, mits
Autoimmuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS)	FAS	AD	feb-12	aug-12	ja, mits
Cyclische neutropenie	ELA2	AD	jun-12	dec-12	ja, mits
Leiomyomatose renaal celcarcinoom leiomyomatose	FH	AD	sep-12	dec-12	ja, mits
Sucinaatdehydrogenase type B (SDHB)	SDHB	AD	mei-13	jul-13	ja, mits
Multipele endocriene neoplasie2A (MEN2A)	RET	AD	mrt-14	mei-14	ja, mits
Nierziekten					
Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (ADPKD)	PKD1,2	AD	apr-10	sep-10	ja, mits
XL nefrogene diabetes insipidus	AVPR2	XL	sep-10	nov-10	ja, mits
Renale cysten en diabetes (RCAD)	HNF1B	AD	mei-10	jul-10	ja, mits
Zintuigen					
Leber congenitale amaurosis	RPE65	AR	sep-10	nov-10	ja, mits
Congenitaal glaucoom	CYP1B1	AR	dec-11	mrt-12	ja, mits
Oculo dental digital dysplasie	Connexine43	AD	sep-12	dec-12	ja, mits
Kegel-staaf dystrofie	GUCJ2D	AD	mrt-13	jul-13	ja, mits
Dominante cystoïde macula dystrofie of oedeem (DCMD)	haplotype	AD	jun-13	okt-13	ja, mits
Slechthorendheid	KCNQ4	AD	jul-15	okt-15	nee, tenzij
Opticusatrofie	OPA1	AD	mrt-15	jul-15	ja, mits
Slechthorendheid	POU4F3	AD	jun-16	okt-16	nee, tenzij
Aangeboren hartafwijkingen					
Holt Oram syndroom	TBX5	AD	sep-10	nov-10	ja, mits
Noonan syndroom	PTPN11	AD	nov-10	mrt-11	ja, case by case
Congenitale hartafwijking	GATA6	AD	jul-15	okt-15	ja, mits, andere hartgenen separaat beoordelen
Heterotaxie met congenitale hartafwijking	ZIC3	XL	jul-15	okt-15	ja, mits, andere hartgenen separaat beoordelen

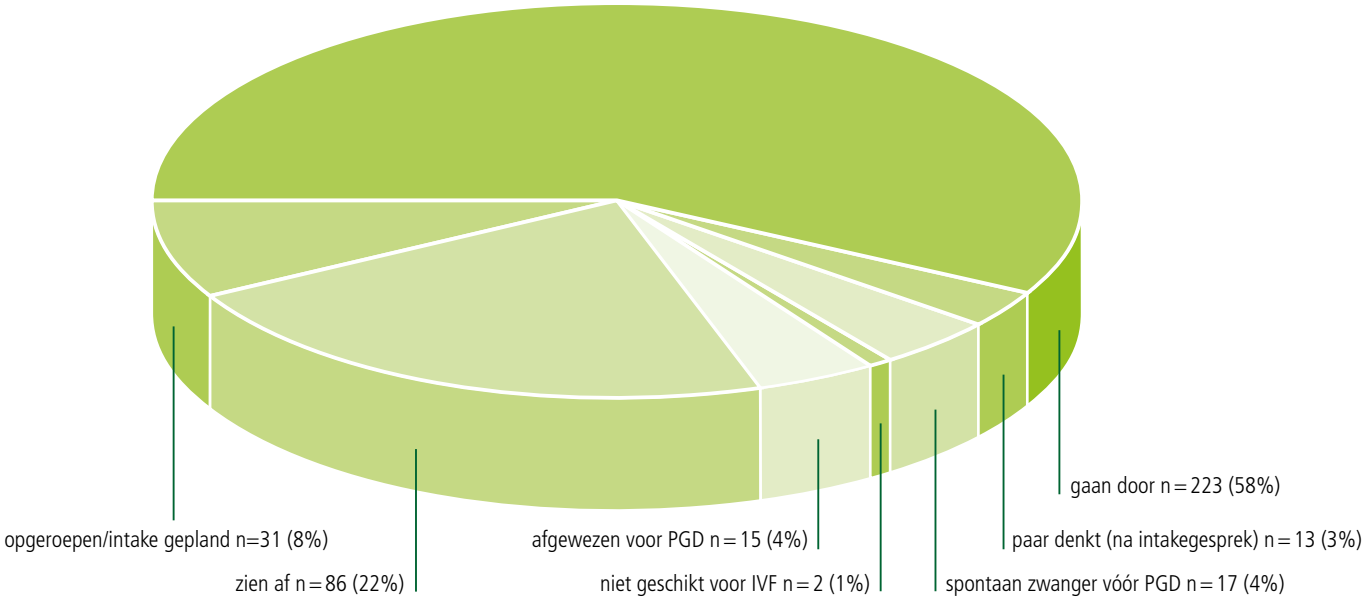
Indicatie	Gen	Erf-modus	Datum ingebracht	Datum uitspraak	Uitspraak
Endocrinologische en metabole afwijkingen					
Multipele endocriene neoplasie2A (MEN2A)	RET	AD	feb-14	mei-14	ja, mits
Albright syndroom	GNAS	AD	mei-11	nov-11	ja, mits
Diffuus hyperinsulinisme	ABCC8	AR	okt-15	apr-16	ja, mits
Galactosemie	GALT	AR	mei-11	nov-11	ja, mits
Long-Chain hydroxyacyl CoA dehydrogenase (LCHAD) deficiëntie	HADHA	AR	apr-12	aug-12	ja, mits
Alfa1 antitrypsine deficiëntie	AATD	AR	okt-13	jan-14	ja, mits
Ziekte van Wilson	ATP7B	AR	jan-14	mei-14	ja, mits
Dunnigan syndroom	LMNA	AD	okt-13	mei-14	ja, mits
Fabry	GLA	AD	okt-15	apr-16	ja, mits
Heriditair angio-oedeem	SERPING1	AD	aug-16	okt-16	nee, tenzij
Huid-, bindweefsel-, botaandoeningen					
Cylindromatose	CYLD	AD	mei-11	sep-11	ja, mits
Neurofibromatose type 2 (NF2)	NF2	AD	dec-14	feb-15	ja, mits
Osteogenesis imperfecta (OI)	COL1A1	AD	okt-12	dec-12	ja, mits
Ectodermale dysplasie	ED1	XL	sep-12	dec-12	ja, mits
Cleiocraniale dysostose	RUNX3	AD	okt-13	jan-14	nee, tenzij
Larssen syndroom	FLNB	AD	feb-13	jul-13	ja, mits
Epidermolysis bullosa simplex type Dowling Meara (EBS-DM)	KRT5	AD	mrt-14	mei-14	ja, mits
Dystrofische epidermolysis bullosa	COL7A1	AR	feb-15	jul-15	ja, mits
Cherubisme	SH3BP2	AD	mei-15	jul-15	ja, mits
Ziekte van Darrier	ATP2A2	AD	jul-15	jan-16	ja, mits
Palmoplantaire hyperkeratose	KRT9	AD	jan-16	okt-16	nee, tenzij
Mutipele epiphyseale dysplasie	COL4A3	AD	aug-16	nov-16	ja, mits
Erfelijke hart- en longziekten					
Pulmonale arteriële hypertensie	BMPR2	AD	okt-10	nov-10	ja, mits
Hypertrofe cardiomyopathie	MYBPC3	AD	mei-11	nov-11	nee, tenzij
Dilaterende cardiomyopathie	Lamine A/C	AD	sep-11	nov-11	nee, tenzij
Arythmogene rechterventrikelcardiomyopathie	PKP2	AD	sep-11	nov-11	nee, tenzij
Long QT syndroom	HERG	AD	sep-11	mrt-12	nee, tenzij
Non compactie cardiomyopathie	MYH7	AD	nov-11	mrt-12	nee, tenzij
Brugada syndroom	SCN5A	AD,AR	okt-13	jan-14	ja, mits
Andersen-Tawil syndroom	KCNJ2	AD	aug-14	nov-14	ja, mits
Multipele congenitale afwijkingen, syndromen en overige					
Trisomie 21 recidiverend		CH	nov-10	mrt-11	ja, mits
Bardet-Biedl syndroom	BBS7	AR	okt-13	jan-14	ja, mits
Ziekte van Hirschsprung	RET	AD	nov-13	mei-14	ja, mits
Popliteal pterygium syndroom	IRF6	AD	jan-16	apr-16	ja, mits
van der Woude syndroom	IRF6	AD	jan-16	apr-16	nee, tenzij
Congenitaal centraal hypoventilatie syndroom	PHOX2B	AD	mrt-16	apr-16	ja, mits
Beckwith Wiedemann syndroom	CDKN1C	AD	aug-16	nov-16	ja, mits
Currarino triad	MNX1	AD	mei-16	okt-16	ja, mits
Microdeleties, CNV		CH	mei-16	okt-16	geen algemene uitspraak mogelijk, veel variatie, per casus beoordelen
Arthrogryposis type 5D	ECEL1	AR	sep-16	dec-16	ja, mits

Tabel 3 Indicaties voor verwijzigingen in 2016 (n=387)

Indicatie	Gen	Aantal
Autosomaal dominant		**196**
Erfelijke borst- en eierstokkanker (BRCA1/2)	25 BRCA1/ 18 BRCA2	43
Ziekte van Huntington directe test	HTT	16
Ziekte van Huntington exclusietest	HTT	8
Myotone dystrofie type 1 (DM1)	DMPK	12
Neurofibromatose type 1 (NF1)	NF1	10
Cardiomyopathie	4 PLN, 2 MyBPC3, 1 MYH7	7
Familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP)	APC	7
CADASIL	NOTCH3	6
Marfan syndroom	FBN1	6
Osteogenesis imperfecta (OI) type I	COL1A1	6
Hereditaire motorische sensorische neuropathie type 1 (HMSN1)	3 PMP22, 1 BSCL2, 1 NELF	5
Retinitis pigmentosa	1 RP1, 1 RP2, 1 PRPF31, 2 ONB	5
Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (ADPKD)	PKD1	3
Hereditair angio-oedeem (HAE)	SERPING1	3
Hereditaire multipele exostosen - Multipele osteochondromen (HME-MO)	2 EXT1/ 1 onb	3
Lynch syndroom	MLH1	3
Stickler syndroom	COL2A1	3
Branchio-oto-renaal syndroom (BOR)	EYA1	2
Facio scapulo humerale dystrofie type 1 (FSHD1)	FSHD	2
Familial atypical multiple mole melanoma syndroom (FAMMM)	CDKN2A	2
Muenke syndroom	FGFR3	2
Multipele endocriene neoplasie type 2A (MEN2A)	RET	2
Multipele epifysaire dysplasie (MED)	1 COL9A3/ 1 COMP	2
Opticus atrofie	OPA1	2
Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)	SCA6	2
Ziekte van Darier	ATP2A2	2
Alagille syndroom	NOTCH2	1
Ankyloblepharon-ectodermal defects-cleft lip/palate syndroom	TP63	1
Arhytmogene rechterventrikel cardiomyopathie (ARVC)	PKP2	1
Beckwith Wiedemann syndroom	CDKN1C	1
Congenitale hartafwijking	GATA6	1
Cornelia de Lange syndroom	NIPBL	1
Crouzon syndroom	FGFR2	1
Ehlers Danlos syndroom type 4	COL3A1	1
Erfelijke paragangliomen	SDHB	1
Focale segmentale glomerulosclerose type 5 (FSGS5)	INF2	1
Frontotemporale dementie/Amyotrofische lateraal sclerose (FTD/ALS) exclusietest	C9ORF72	1
Gehoorverlies	POU4F3	1
Leiomyomatosis renaal celcarcinoom	FH	1
Holt-Oram syndroom	TBX5	1
Hypokaliëmische periodieke paralyse	CACNA1S	1
Juveniele polyposis coli	SMAD4	1
Loeys Dietz syndroom	TGFBR2	1
Longfibrose	SFTPA2	1
Monilethrix	onbekend	1
Morbus Laing	MYH7	1
Neurofibromatose type 2 (NF2)	NF2	1
Porencephalie	COL4A1	1
Pulmonale hypertensie	BMPR2	1
Rendu-Osler-Weber	ENG	1
Retinoblastoom	RB	1
Spastische paraplegie type 4 (SPG4)	SPAST	1
Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3)	SCA3	1
Stickler syndroom	COL11A1	1
Trichorhinophalangeaal syndroom type 1 (TRPS)	TRPS1	1
Tubereuze sclerose type1 (TSC1)	TSC1	1
Von Hippel Lindau syndroom (VHL)	VHL	1
Wiedemann Steiner syndroom	KMT2A	1
Autosomaal recessief		**57**
Cystische fibrose (CF)	CFTR	10
Congenitaal gehoorverlies	1 MYO15A, 1 GJB2, 1 CDH23	3
Amaurosis congenita van Leber	CEP290	2
Bèta-thalassemie	HBB	2
Propionacidemie	PCCA	2
Spinale musculaire atrofie (SMA)	SMN1	2
Thrombocytopenie afwezige radius syndroom (TAR)	RBM8	2
Achromatopsie	CNGB3	1
Androgenitaal syndroom (AGS)	CYP21A2	1
Arthrogryposis type 5D	ECEL1	1
Cobalamine B deficiëntie	MMAB	1
Cockayne syndroom B	ERCC6	1
Craniosynostose syndroom	CDC45	1
Dopamine bèta hydroxylase deficiëntie	DBH	1
Emery-Dreifuss spierdystrofie (EMD)	EMD	1
Encefalopathie	TBCK	1
Epidermolysis bullosa dystrophica (EB)	COL7A1	1
Epilepsie, gehoorverlies, mentale retardatie	SPATA5	1
Epileptische encefalopathie	NECAP1	1
Foetale akinesie	VARS	1

Indicatie	Gen	Aantal
Hyper IgD syndroom	MVK	1
Hypophosphatasia	ALPL	1
Immuundeficiëntie	IFNGR1	1
Megdel syndroom	SERAC1	1
Merosine negatieve congenitale spierdystrofie	LAMA2	1
Mucopolysaccharidose type I (MPS I)	IDUA	1
Multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndroom (MCAHS1)	PIGN	1
Nefrotisch syndroom	COQ2	1
Non-ketotische hyperglycinemie (NKH)	GLDC	1
Oculocutaan albinisme type 1 (OCA1)	TYR	1
Pontocerebellaire hypoplasie type 2C (PCH2)	TSEN34	1
Sikkelcelanemie	HBB	1
Smith-Lemli-Opitz syndroom	DCHR7	1
Tricho-hepatisch-enterisch syndroom (THES)	SKIV2L	1
Trichothiodystrofie (TTDN1)	MLPKIP	1
Usher syndroom	USH2A	1
Very long chain acyl CoA dehydrogenase deficiëntie (VLCADD)	ACADVL	1
Walker Warburg syndroom	ISPD	1
Zellweger syndroom	PEX1	1
Ziekte van Krabbe	GALC	1
Ziekte van Niemann-Pick	onb	1
Mitochondrieel		**2**
Leber hereditaire opticus atrofie (LHON)	LHON	2
Geslachtsgebonden		**45**
Duchenne spierdystrofie/Becker spierdystrofie	DMD	8
Fragiele X syndroom	FMR1	7
Hemofilie A	F8	6
Adrenoleukodystrofie (X-ALD)	ABCD1	3
Ziekte van Fabry	GLA	3
Alport syndroom	COL4A5	2
Hypohidrotische ectodermale dysplasie (HED)	EDA	2
Leri Weill dyschondrosteosis	SHOX	2
Mentale retardatie	1 PTCHD1 / 1 onbekend	2
Alport syndroom	COL4A5	1
Choroideremie	CHM	1
Chronisch granulomateuze ziekte (CGD)	CYBB	1
Craniofrontonasaal syndroom	EFNB1	1
Epilepsy female restricted mental retardation syndroom (EFMR)	PCDH19	1
FG syndroom	MED12	1
Incontinentia Pigmenti	IKBKG	1
Mucopolysaccharidosis type 2 (ziekte van Hunter)	IDS	1
Oculo-facio-cardio-dental (OFCD) syndroom	BCOR	1
Ziekte van Menkes	ATP7A	1
Chromosomaal		**87**
Reciproke translocatie		48
Robertsoniaanse translocatie		24
Para- of pericentrische inversie		8
22q11.2 deletie syndroom (VCFS)		3
17p13.3 duplicatie		1
1q21 deletie		1
Syndroom van Turner		1
Xp22.2 duplicatie		1

Figuur A Vervolgtraject van de in 2016 naar het MUMC+ verwezen paren (n=387)



Tabel 4 PGD Nederland: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2016

	Totaal MUMC+	Totaal UMCU	Totaal UMCG	Totaal AMC	Totaal PCR	Totaal FISH	Totaal Array	Totaal PGD Nederland		
	2016	2016	2016	2016	2016	2016	2016	2016	2015	2014
Gestarte paren	99	137	37	74	283	15	49	**347**	329	293
Gestarte cycli	163	224	58	94	392	46	101	**539**	500	415
Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse*	2	0	0	1	3	0	0	**3**	5	8
Eicelpuncties	147	207	46	92	362	40	90	**492**	438	368
Cycli met analyse**	150	204	44	91	357	40	92	**489**	426	365
Dooicycli embryo's ingevroren na biopsie/analyse op D3/D5	110	78	28	54	226	6	38	**270**	219	123
Embryotransfer in verse cyclus	91	156	33	82	270	23	69	**362**	359	294
Embryotransfer in dooicyclus***	99	63	27	44	197	6	30	**233**	195	106
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na start cyclus met verse embryotransfer	14	56	4	25	75	5	19	**99**	96	76
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus****	11	9	5	4	23	0	6	**29**	31	12
Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal	25	65	9	29	98	5	25	**128**	127	88
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte verse cyclus	8,6	25,0	7,0	26,6	19,2	10,9	18,8	**18,4**	19,2	18,3
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie in verse cyclus	9,5	27,1	8,7	27,2	21,0	12,5	21,1	**20,1**	21,9	20,7
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus	15,4	35,9	12,1	30,5	27,8	21,7	27,5	**27,3**	26,7	25,9
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in dooicyclus	11,1	14,3	18,5	9,1	11,7	0,0	20,0	**12,4**	15,9	11,3

* Ontdooien biopsie en analyse in 2016 van embryo's die in een eerdere cyclus op dag 3 ingevroren zijn
** Inclusief D3-embryo's ingevroren in een eerdere cyclus op D3/D5; ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd en opnieuw ingevroren in 2016 én embryo's gebiopteerd op D5, ingevroren en geanalyseerd in 2016
*** Ontdooien in 2016 van embyro's die in een eerdere cyclus op D3 of D5 na analyse ingevroren zijn
***** Terugplaatsing van ontdooide D3- of D5-embryo's die voor of na analyse ingevroren zijn

Tabel 5 MUMC+: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2016

	PCR MUMC+ 2016	FISH MUMC+ 2016	Array MUMC+ 2016	Totaal MUMC+ 2016	Totaal MUMC+ 2015	Totaal MUMC+ 2014
Gestarte paren	77	7	15	**99**	121	108
Gestarte cycli	111	16	36	**163**	173	162
Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse*	2	0	0	**2**	2	8
Eicelpuncties	103	13	31	**147**	152	142
Cycli met analyse**	103	13	34	**150**	151	142
Dooicycli met embryo's ingevroren na biopsie/analyse op D3 of D5	91	0	19	**110**	54	25
Embryotransfer in verse cyclus	59	8	24	**91**	128	112
Embryotransfer in dooicyclus***	88	0	11	**99**	55	26
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na embryotransfer in verse cyclus	10	2	2	**14**	29	20
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na embryotransfer in dooicyclus****	7	0	4	**11**	9	3
Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal	17	2	6	**25**	38	23
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte cyclus met verse terugplaatsing	9,01	12,5	5,6	**8,6**	16,8	12,3
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie in verse cyclus	9,7	15,4	6,5	**9,5**	19,1	14,1
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus	16,9	25,0	8,3	**15,4**	22,7	17,9
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in dooicyclus	8,0	0,0	36,4	**11,1**	16,4	11,5

* Ontdooien biopsie en analyse in 2016 van embryo's die in een eerdere cyclus op dag 3 ingevroren zijn
** Inclusief D3-embryo's ingevroren in een eerdere cyclus op D3/D5; ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd en opnieuw ingevroren in 2016 én embryo's gebiopteerd op D5, ingevroren en geanalyseerd in 2016
*** Ontdooien in 2016 van embyro's die in een eerdere cyclus op D3 of D5 na analyse ingevroren zijn
***** Terugplaatsing van ontdooide D3- of D5-embryo's die voor of na analyse ingevroren zijn

MUMC+ gaat geleidelijk over op de trofectoderm- (TE-)biopsie

In 2016 is het MUMC+ voor een beperkte patiëntengroep begonnen met de introductie van de TE-biopsie op dag 5 of dag 6 na de bevruchting ter vervanging van de traditionele dag 3 blastomeerbiopsie. Het is moeilijk om de resultaten van de TE-biopsie te vergelijken met die van de dag 3-biopsie, omdat beide typen biopsie worden toegepast bij verschillende patiëntengroepen en na een TE-biopsie alle gebiopteerde embryo's worden gevitrificeerd. Er vindt dus nooit een verse embryotransfer plaats.

Tabel 6 UMCU: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2016

	PCR UMCU 2016	FISH UMCU 2016	Array UMCU 2016	Totaal UMCU 2016	Totaal UMCU 2015	Totaal UMCU 2014
Gestarte paren	114	5	18	**137**	124	103
Gestarte cycli	169	19	36	**224**	191	148
Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse*	0	0	0	**0**	1	0
Eicelpuncties	157	17	33	**207**	167	136
Cycli met analyse**	154	17	33	**204**	165	133
Dooicycli embryo's ingevroren na bioptie/analyse op D3/D5	66	6	6	**78**	98	52
Embryotransfer in verse cyclus	120	11	25	**156**	139	106
Embryotransfer in dooicyclus***	51	6	6	**63**	86	42
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na start cyclus met verse embryotransfer	42	3	11	**56**	45	30
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus****	8	0	1	**9**	14	7
Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal	50	3	12	**65**	59	37
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte verse cyclus	24,9	15,8	30,6	**25,0**	23,6	20,3
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie in verse cyclus	26,8	17,6	33,3	**27,1**	26,9	22,1
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus	35,0	27,3	44,0	**35,9**	32,4	28,3
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in dooicyclus	15,7	0,0	16,7	**14,3**	16,3	16,7

* Ontdooien biopsie en analyse in 2016 van embryo's die in een eerdere cyclus op dag 3 ingevroren zijn
** Inclusief embryo's ingevroren in een eerdere cyclus op D3/D5; ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd en opnieuw ingevroren in 2016 én embryo's gebiopteerd op D5, ingevroren en geanalyseerd in 2016
*** Ontdooien in 2016 van embyro's die in een eerdere cyclus op D3 of D5 na analyse ingevroren zijn
**** Terugplaatsing van ontdooide D3- of D5-embryo's die voor of na analyse ingevroren zijn

Tabel 7 UMCG: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2016

	PCR UMCG 2016	FISH UMCG 2016	Array UMCG 2016	Totaal UMCG 2016	Totaal UMCG 2015	Totaal UMCG 2014
Gestarte paren	30	3	4	**37**	35	39
Gestarte cycli	41	11	6	**58**	53	52
Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse*	0	0	0	**0**	0	0
Eicelpuncties	31	10	5	**46**	48	44
Cycli met analyse**	30	10	4	**44**	47	44
Dooicycli embryo's ingevroren na bioptie/analyse op D3/D5	26	0	2	**28**	19	29
Embryotransfer in verse cyclus	26	4	3	**33**	38	38
Embryotransfer in dooicyclus***	25	0	2	**27**	16	25
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na start cyclus met verse embryotransfer	4	0	0	**4**	9	9
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus****	5	0	0	**5**	2	1
Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal	9	0	0	**9**	11	10
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte verse cyclus	10,0	0,0	0,0	**7,0**	17,0	17,3
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie in verse cyclus	12,9	0,0	0,0	**8,7**	18,8	20,5
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus	15,4	0,0	0,0	**12,1**	23,7	23,7
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in dooicyclus	20,0	0,0	0,0	**18,5**	12,5	4,0

* Ontdooien biopsie en analyse in 2016 van embryo's die in een eerdere cyclus op dag 3 ingevroren zijn
** Inclusief embryo's ingevroren in een eerdere cyclus op D3/D5; ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd en opnieuw ingevroren in 2016 én embryo's gebiopteerd op D5, ingevroren en geanalyseerd in 2016
*** Ontdooien in 2016 van embyro's die in een eerdere cyclus op D3 of D5 na analyse ingevroren zijn
**** Terugplaatsing van ontdooide D3- of D5-embryo's die voor of na analyse ingevroren zijn

Tabel 8 AMC: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2016

	PCR AMC 2016	Array AMC 2016	Totaal AMC 2016	Totaal AMC 2015	Totaal AMC 2014
Gestarte paren	62	12	**74**	49	43
Gestarte cycli	71^	23	**94**	83	53
Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse*	1	0	**1**	2	0
Eicelpuncties	71	21	**92**	71	46
Cycli met analyse**	70	21	**91**	63	46
Dooicycli embryo's ingevroren na bioptie/analyse op D3/D5	43	11	**54**	47	17
Embryotransfer in verse cyclus	65	17	**82**	54	38
Embryotransfer in dooicyclus***	33	11	**44**	36	13
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na start cyclus met verse embryotransfer	19	6	**25**	13	17
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus****	3	1	**4**	6	1
Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal	22	7	**29**	19	18
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte verse cyclus	26,8	26,1	**26,6**	15,7	32,1
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie in verse cyclus	26,8	28,6	**27,2**	18,3	37,0
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus	29,2	35,3	**30,5**	24,1	44,7
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in dooicyclus	9,1	9,1	**9,1**	16,7	7,7

* Ontdooien biopsie en analyse in 2016 van embryo's die in een eerdere cyclus op dag 3 ingevroren zijn
** Inclusief embryo's ingevroren in een eerdere cyclus op D3/D5; ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd en opnieuw ingevroren in 2016 én embryo's gebiopteerd op D5, ingevroren en geanalyseerd in 2016
*** Ontdooien in 2016 van embyro's die in een eerdere cyclus op D3 of D5 na analyse ingevroren zijn
**** Terugplaatsing van ontdooide D3- of D5-embryo's die voor of na analyse ingevroren zijn
^ Inclusief twee behandelingen met gevitrificeerde eicellen, twee behandelingen met TESE-ICSI en een behandeling met MESA-ICSI

Tabel 9 Indicaties voor gestarte PGD-behandelingen in 2016, per centrum

PGD-methode en indicatie naar erfmodus	Gen	Aantal paren	Aantal cycli	MUMC+ cycli	UMCU cycli	UMCG cycli	AMC cycli
PCR							
Autosomaal dominant		**196**	**282**	**80**	**121**	**23**	**58**
Erfelijke borst- en eierstokkanker	BRCA1/2	40	52	10	25	4	13
Ziekte van Huntington directe test	HTT	20	28	7	18	2	1
Ziekte van Huntington exclusietest	HTT	16	25	10	11	2	2
Myotone dystrofie type 1 (DM1)	DMPK	15	24	8	12	2	2
Neurofibromatose type 1 (NF1)	NF1	13	18	8	6	3	1
Familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP)	APC	7	10	4	1		5
Marfan syndroom	FBN1	8	9	2	4		3
Li-Fraumeni syndroom	TP53	4	7	1	5		1
CADASIL	NOTCH3	4	6	1	3		2
Hereditaire motore sensore neuropathie (HMSN1)	PMP22	4	6	1	2		3
Autsomaal dominante polycysteuze nierziekte type 1 (ADPKD1)	PKD1	3	5	2	1	2	
Erfelijke darmkanker, non polyposi (HNPCC)	2 MLH1/2 PMS2 / 1 MSH2	4	5	3	1	1	
Erfelijke maagkanker	CDH1	3	5	4	1		
Tubereuze sclerose complex type 2 (TSC2)	TSC2	3	5		3		2
Frontotemporale dementie/Amyotrofische lateraal sclerose (FTD/ALS)	C9ORF72	2	4	2			2
Osteogenesis imperfecta type 1/3 (OI1/3)	COL1A1	3	4		1		3
Cardiomyopathie	2 DES/1 PLN	2	3		3		
Frontotemporal dementia (FTD)	TAU	1	3		3		
Hereditary cerebral hemorrhage (HCHWA-D)	APP	3	3		3		
Muenke syndroom	FGFR3	2	3		1		2
Multipele endocriene neoplasia type 1 (MEN1)	MEN1	1	3		3		
Noonan syndroom	SOS1	1	3				3
Spastische paraplegie type 4 (SPG4)	SPAST	2	3	2	1		
Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3)	ATXN3	2	3		2		1
Tubereuze sclerose complex type 1 (TSC1)	TSC1	1	3				3
Von Hippel Lindau (VHL)	VHL	1	3			3	
Achondroplasia	FGFR3	1	2		2		
Andersen-Tawil syndroom	KCNJ2	1	2				2
Cerebrale caverneuze malformaties (CCM)	KRIT1	1	2	2			
Cowden syndroom	PTEN	1	2			2	
Focal segmental glomerulosclerosis (FSGS)	INF2	1	2		2		
Limb mammary syndrome	TP63	1	2	2			
Nail patella syndroom	LMX1B	1	2		2		
Peutz Jeghers syndroom	STK11	1	2	2			
Beals syndroom	FBN2	1	1		1		
Cherubisme	SH3BP2	1	1	1			
Cutis laxa	ELN	1	1				1
Ectodermale dysplasie ectrodactylie clefting (EEC) syndroom	TP63	1	1	1			
Ehlers-Danlos type 4	COL3A1	1	1		1		
Familiaire amyloïdotische polyneuropathie (FAP)	TTR	1	1			1	
Familial atypical multiple mole melanoma syndroom (FAMMM)	CDKN2A	1	1		1		
Hereditaire multipele exostosen - Multipele osteochondromen (HME-MO) type 1	EXT1	1	1		1		
Hereditaire multipele exostosen type 1 (HME-MO) + Retinitis pigmentosa (XL)	EXT1 + RP2	1	1				1
Holt-Oram Syndrome	TBX5	1	1				1

PGD-methode en indicatie naar erfmodus	Gen	Aantal paren	Aantal cycli	MUMC+ cycli	UMCU cycli	UMCG cycli	AMC cycli
Kegelstaafdystrofie	GUCY2D	1	1	1			
Larsen syndroom	FLNB	1	1				1
Myoclonus dystonie	SGCE	1	1				1
Paragangliomen	SDHB	1	1	1			
Porencephaly	COL4A1	1	1	1			
Porencephaly + Peutz Jeghers syndroom	COL4A1 + STK11	1	1	1			
Retinoblastoom + Erfelijke borst- en eierstokkanker	RB1 + BRCA2	1	1	1			
Rett syndroom	MECP2	1	1	1			
Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17)	TBP	1	1	1			
Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)	ATXN2	1	1		1		
Warts hypogammaglobulinemia infections myelokathexis (WHIM)	CXCR4	1	1			1	
Wilms Tumor	WT1	1	1				1
Ziekte van Hirschsprung	RET	1	1				1
Autosomaal recessief		**45**	**62**	**10**	**32**	**7**	**13**
Cystische fibrose (CF)	CFTR	7	8	1	4	2	1
Bèta-thalassemie/Sikkelcelanemie	HBB	3	6		5		1
Spinale musculaire atrofie type 1/2 (SMA1/2)	SMN1	4	5			1	4
Congenital disorder of deglycosylation	NGLY1	1	3				3
Epidermolysis bullosa dystrophica (EB)	COL7A1	1	3	3			
3-Methylglutaconic aciduria with cataracts, neurologic involvement and neutropenia (MEGCANN)	CLPB	1	2	2			
Adrenogenitaal syndroom (AGS)	CYP21A2	1	2		2		
Congenital cataracts, hearing loss and neurodegeneration (CCHLND)	SLC33A1	1	2		2		
Congenital disorder of glycosylation (CDG)	PMM2	1	2		2		
Congenitale slechthorendheid	GJB2	1	2			2	
Joubert syndrome	1 C5orf42/ 1 CEP290	2	2		2		
Merosine negatieve congenitale spierdystrofie	LAMA2	1	2		2		
Oculocutaneous albinism, type 1A	TYR	1	2	2			
Phenylketonurie (PKU)	PAH	1	2		2		
VICI syndroom	EPG5	2	2		1		1
Achromatopsia	CNGB3	1	1		1		
Alpers syndroom	POLG	1	1				1
Carnitine acylcarnitine translocase deficiency	CACT	1	1	1			
Combined oxidative phosphorylation deficiency type 7	C12orf65	1	1				1
Congenitale myasthenie syndroom (CMS16)	SCN4A	1	1	1			
Desbuquois dysplasie	CANT1	1	1		1		
Ellis van Creveld syndroom	EVC	1	1			1	
Gedilateerde cardiomyopathie (DCM)	MYL2	1	1		1		
Metachromatische leukodystrofie (MLD)	ARSA	1	1		1		
Non ketotische hyperglycemie	GLDC	1	1		1		
Autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD)	PKHD1	1	1		1		
Pontocerebellaire hypoplasie type 2A (PCH2)	TSEN54	1	1				1
Rigidity and multifocal seizure syndroom (RMFSL)	BRAT1	1	1			1	
Ziekte van Krabbe	GALC	1	1		1		
Ziekte van Pompe	GAA	1	1		1		
Ziekte van Sandhoff	HEXB	1	1		1		
Ziekte van Wilson	ATP7B	1	1		1		

PGD-methode en indicatie naar erfmodus	Gen	Aantal paren	Aantal cycli	MUMC+ cycli	UMCU cycli	UMCG cycli	AMC cycli
X-gebonden (mutatiedetectie)		**35**	**54**	**13**	**17**	**11**	**14**
Fragiele X syndroom	FMR1	12	16	4	4	4	4
Duchenne/Becker spierdystrofie	DMD	4	9	1	5	3	
Retinitis pigmentosa	RPGR	3	4	2	2		
Incontinentia pigmenti (IP)	IKBKG	2	2	1		1	
Congenitale hartafwijking/heterotaxie	ZIC3	1	3				3
Hemofilie A	F8	2	3			1	2
Alport syndroom	COL4A5	1	2	2			
Cornelia de Lange syndroom	SMC1A	1	2	2			
Ziekte van Kennedy	AR	1	2		2		
Lujan-Fryns syndroom	MED12	1	2				2
Pelizaeus Merzbacher syndroom	PLP1	1	2				2
Simpson Golabi Behmel syndroom	GPC3	1	2		2		
Agammaglobulinemie	BTK	1	1	1			
Congenitale adrenal hypoplasia	DAX1	1	1				1
Hemofilie B	F9	1	1		1		
X-gebonden hereditaire motore en sensore neuropathie (XL HMSN)	GJB1	1	1			1	
Retinoschisis	RS1	1	1		1	1	
Mitochondrieel		**6**	**10**	**10**	**0**	**0**	**0**
MELAS (m.3243A>G)	mt-MTTL1	4	6	6			
Leigh (m.9176T>C)	mt-ATP6	1	2	2			
MELAS m.3243A>G + erfelijke borst- en eierstokkanker	mt-TL1 + BRCA2	1	2	2			
Totaal PCR		**282**	**408**	**113**	**170**	**41**	**85**
FISH							
X-gebonden (geslachtsbepaling)		**7**	**10**	**3**	**5**	**2**	**0**
Retinitis pigmentosa		1	2	2			
X-gebonden hereditaire motore en sensore neuropathie (XL HMSN)		1	2			2	
X-gebonden multipele congenitale afwijkingen (PIGA-gen)		1	2		2		
Duchenne/Becker spierdystrofie		1	1	1			
Hemofilie A/B		1	1		1		
Lymfangioproliferatieve ziekte		1	1		1		
Ziekte van Norrie		1	1		1*		
Mitochondrieel (geslachtsbepaling)		**2**	**3**	**2**		**1**	
Leber hereditaire opticus neuropathie (LHON)		2	3	2		1	
Structurele chromosoomafwijking		**21**	**33**	**11**	**14**	**8**	
Reciproke translocatie vrouw drager		8	13	2	9	2	
Reciproke translocatie man drager		7	10	3	3	4	
Deleties		5	8	6		2	
46,X,inv del dup Xq28		1	2		2		
Totaal FISH		**30**	**46**	**16**	**19**	**11**	

* In deze cyclus is een vrouwelijk embryo geplaatst. De man was aangedaan met de ziekte van Norrie. Er had een mannelijk embryo geplaatst moeten worden. Dit is als calamiteit aan de IGZ gemeld.

PGD-methode en indicatie naar erfmodus	Gen	Aantal paren	Aantal cycli	MUMC+ cycli	UMCU cycli	UMCG cycli	AMC cycli
Totaal FISH		**30**	**46**	**16**	**19**	**11**	
Array							
Structurele chromosoomafwijking							
Reciproke translocatie vrouw drager		35	48	19	20	3	6
Reciproke translocatie man drager		20	28	13	9	2	4
Robertsoniaanse translocatie man drager		8	13	2	3	1	7
Robertsoniaanse translocatie vrouw drager		7	9	2	4		3
Inversie		2	2				2
Robertsoniaanse en reciproke translocatie vrouw drager		1	1				1
Totaal Array		**73**	**101**	**36**	**36**	**6**	**23**
Totaal alle indicaties		**385**	**555**	**165**	**224**	**58**	**109**

Tabel 10 Overzicht aantal zwangerschappen na PGD in 2016

	Totaal	MUMC+	UMCU	UMCG	AMC
Zwangeren	176	33	85	18	40
Tweemaal zwanger in 2016 middels PGD	9	3	5	1	**
Positieve zwangerschapstesten	184	36	90	18	40
Positieve zwangerschapstesten na verse cyclus	133	18	76	9	30
Positieve zwangerschapstesten na dooicyclus	54	21	14	9	10
Klinische zwangerschap met positieve hartactie	131	22	65	10	34
Klinische zwangerschap na verse cyclus	102	12	56	5	29
Klinische zwangerschap na dooicyclus	29	10	9	5	5
Doorgaande zwangerschap > 12 weken	127	24	65	9	29
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse cyclus	99	14	56	4	25
Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus	28	10	9	5	4
Eenlingzwangerschap	126	24	64	9	29
Tweelingzwangerschap*	1	0	1	0	0
Nog zwanger van eenling op 31.12.2016	89	14	45	5	25
Nog zwanger van tweeling op 31.12.2016	0	0	0	0	0

* UMCU: tweeling na transfer van één embryo
** Data niet gerapporteerd

Tabel 11 Zwangerschappen naar indicatie en erfmodus in 2016

PGD-methode en indicatie naar erfmodus	Gen	Totaal	MUMC+	UMCU	UMCG	AMC
PCR-methode						
Autosomaal dominant						
Erfelijke borst- en eierstokkanker	15 BRCA1 / 7 BRCA2	22	5	8	3	6
Ziekte van Huntington directe test	HTT	16	4	11	1	
Ziekte van Huntington exclusietest	HTT	7	2	3		2
Myotone dystrofie (DM1)	DMPK	5		5		
Neurofibromatose type 1	NF1	5	2	3		
Familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP)	2 APC/ 3 APP	5	1	1		3
Marfan syndroom	FBN1	4		1	1	2
Cardiomyopathie	1 LMNA/ 2 PLN	3		2		1
Li-Fraumeni syndroom	TP53	3		3		
Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte type 1 (ADPKD)	PKD1	2	1	1		
CADASIL	NOTCH3	2			1	1
Erfelijke maagkanker	CDH1	2	2			
Hereditary cerebral hemorrhage (HCHWA-D)	APP	2		2		
Anderson-Tawil syndroom	KCNJ2	1				1
Cerebrale caverneuze malformaties (CCM)	KRIT1	1	1			
Cutis Laxa	ELN	1				1
Dyskeratosis congenita	TERC	1				1
Ehlers Danlos syndroom type 4	COL3A1	1		1		
Erfelijke darmkanker, non polyposis (HNPCC)	MLH1	1			1	
Familiaire amyloïdotische polyneuropathie	TTR	1			1	
Focale segmentale glomerulosclerose type 5	INF2	1		1		
Frontotemporale dementie (FTD) exclusietest	TAU	1		1		
Frontotemporale dementie/amyotrofe lateraalsclerose (FTD/ALS)	C9ORF2	1	1			
Hereditaire motore en sensore polyneuropathie type 1 (HMSN1)	PMP22	1		1		
Hereditaire multipele exostosen - multipele osteochondromen type 1 (HME-MO)	EXT1	1		1		
Hereditaire multipele exostosen type 1 (HME1) en retinitis pigmentosa	EXT1 + RP1	1				1
Muenke syndroom	FGFR3	1		1		
Multipele endocriene neoplasie type 2A (MEN2A)	RET	1				1
Myoclonus dystonie	SGCE	1				1
Osteogenesis Imperfecta type 1	COL1A1	1		1		
Porencephalie	COL4A1	1	1			
Spinocerebellaire ataxie type 17	TBP	1	1			
Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)	ATXN2	1		1		
Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3)	ATXN3	1			1	
Tubereuze sclerose complex 2 (TSC2)	TSC2	1		1		
Ziekte van Wilson	ATP7B	1		1		
Autosomaal recessief						
Cystic fibrose (CF)	CFTR	2		2		
Spinale musculaire atrofie type 1/2 (SMA1/2)	SMN1	3			2	1
Congenital cataracts, hearing loss and neurodegeneration	SLC33A1	2		2		
Adrenogenitaal syndroom (AGS)	CYP21A2	1		1		
Alpers syndroom + MELAS m.3243A>G	POLG+ MTTL1	1	1			
Autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD)	PKHD1	1		1		
Bèta-thalassemie	HBB	1		1		

PGD-methode en indicatie naar erfmodus	Gen	Totaal	MUMC+	UMCU	UMCG	AMC
Congenital disorder of deglycosylation (CDDG)	NGLY1	1				1
Congenital disorder of glycosylation (CDG) 1a	PMM2	1		1		
Congenitale merosine negatieve spierdystrofie	LAMA2	1		1		
Ellis van Creveld syndroom	EVC2	1			1	
Joubert syndroom	C5ORF42	1		1		
OXPHOS deficiëntie	C12ORF65	1				1
Sikkelcelanemie	HBB	1				1
VICI syndroom	EPG5	1		1		
Ziekte van Krabbe	GALC	1		1		
Ziekte van Pompe	GAA	1		1		
Ziekte van Sandhoff	HEXB	1		1		
X-gebonden (mutatiedetectie)						
Fragiele X syndroom	FMR1	6	2	3		1
Hemofilie A	F8	4			2	2
Simpson Golabi Behmel syndroom	GPC3	2		2		
Congenitale bijnierschorsinsufficiëntie	DAX1	1				1
Duchenne/Becker spierdystrofie	DMD	1	1			
Hemofilie B	F9	1		1		
Incontinentia pigmenti	IKBKG	1	1			
Rett syndroom	MECP2	1	1			
X-gebonden hereditaire motorische sensorische neuropathie (XL HMSN)	GJB1	1			1	
Ziekte van Kennedy	AR	1		1		
Mitochondrieel						
MELAS (m.3243A>G)	mt-MTTL1	2	2			
Positieve zwangerschapstest		**144**	**29**	**71**	**15**	**29**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken		**98**	**17**	**50**	**9**	**22**
FISH						
X-gebonden (geslachtsbepaling)						
Hemofilie A		1		1		
Retinitis pigmentosa		1	1			
Structurele chromosoomafwijking						
Reciproke translocatie		5	1	2	2	
Positieve zwangerschapstest		**7**	**2**	**3**	**2**	
Doorgaande zwangerschap > 12 weken		**5**	**2**	**3**	**0**	
Array						
Structurele chromosoomafwijking						
Reciproke translocatie		25	4	16	1	4
Robertsoniaanse translocatie		5	1			4
Inversie		2				2
Reciproke translocatie en Robertsoniaanse translocatie		1				1
Positieve zwangerschapstest		**33**	**5**	**16**	**1**	**11**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken		**24**	**5**	**12**	**0**	**7**
Totaal						
Positieve zwangerschapstest		**184**	**36**	**90**	**18**	**40**
Doorgaande zwangerschap > 12 weken		**127**	**24**	**65**	**9**	**29**

Tabel 12 Aantal bevallingen en geboortes in 2016

	Totaal	MUMC+	UMCU	UMCG	AMC
Bevallingen	**84**	**17**	**47**	**3**	**17**
Immatuur (12-24 weken)*	1	1			
Prematuur (24-37 weken)	13	2	6	1	4
À terme (> 37 weken)	70	14	41	2	13
Geboren	**84**	**17**	**47**	**3**	**17**
Eenlingen	79	17	44	3	15
Tweelingen	5		3		2
Levendgeboren	**88**	**16**	**50**	**3**	**19**
Jongens	34	7	18		9
Meisjes	54	9	32	3	10
Doodgeboren tussen 12 en 24 weken	1	1			
Bevallingen lost to follow-up	5		4	1	

* Behandelingen gestart in 2015 of 2016

Tabel 13 Aantal gestarte PGD-behandelingen cumulatief tot en met 2016 en zwangerschapspercentages

	Totaal PGD Nederland	Totaal MUMC+^	Totaal UMCU^^	Totaal UMCG^^^	Totaal AMC^^^^	PCR	FISH	Array
Gestarte paren	1707	799	601	150	157	977	557	173
Gestarte cycli	3420	1722	1137	313	248	2142	1034	244
Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse*	58	50	1	4	3	40	14	4
Eicelpuncties	2929	1436	1011	268	214	1870	855	204
Cycli met een analyse**	2896	1432	992	267	205	1846	848	202
Dooicycli embryo's ingevroren na analyse**	849	261	358	112	118	643	144	62
Cycli met embryotransfer in verse cyclus	2211	1052	775	206	178	1488	567	156
Cycli met embryotransfer in dooicyclus***	778	270	312	103	93	592	135	51
Doorgaand zwanger >12 weken na verse cyclus	579	239	240	45	55	379	154	46
Doorgaand zwanger > 12 weken na dooicyclus****	90	30	40	9	11	67	16	7
Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal	669	269	280	54	66	446	170	53
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte cyclus	19,6	15,6	24,6	17,3	26,6	20,8	16,4	21,7
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie	22,8	18,7	27,7	20,1	30,8	23,9	19,9	26,0
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embyotransfer	22,4	20,3	25,8	17,5	24,4	21,4	24,2	25,6
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus	26,2	22,7	31,0	21,8	30,9	25,5	27,2	29,5
Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer na dooicyclus	11,6	11,1	12,8	8,7	11,8	11,3	11,9	13,7

* Ontdooien biopsie en analyse tot en met 2015 van embryo's die in een eerdere cyclus ingevroren zijn
** Ontdooien tot en met 2015 van embryo's die in een eerdere cyclus na analyse ingevroren zijn
*** Embryotransfer van ontdooide embryo's die voor of na analyse ingevroren zijn

^ MUMC+ is gestart met PGD in 1995
^^ UMCU is gestart met PGD in 2007
^^^ UMCG is gestart met PGD in 2009
^^^^ AMC is gestart met PGD in 2013

Tabel 14 Indicaties voor de gestarte PGD-behandelingen in de vier centra en totaal in Nederland cumulatief tot en met 2016

PGD-methode en indicatie naar erfmodus t/m 2016		Totaal aantal		MUMC+		UMCU		UMCG		AMC	
	Gen	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli
PCR											
Autosomaal dominant		**654**	**1478**	**302**	**739**	**237**	**508**	**45**	**123**	**70**	**108**
Ziekte van Huntington directe test	HTT	118	272	76	182	35	74	4	11	3	5
Ziekte van Huntington exclusietest	HTT	28	65	12	30	6	13	5	16	5	6
Erfelijke borst- en eierstokkanker	BRCA1/2	126	266	43	102	53	114	12	26	18	24
Myotone dystrofie type 1 (DM1)	DMPK	97	222	47	115	41	89	7	14	2	4
Familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP)	APC	30	83	15	42	8	23	3	12	4	6
Neurofibromatose type 1 (NF1)	NF1	30	71	12	33	14	33	2	3	2	2
Marfan syndroom	FBN1	32	67	11	28	16	28	1	4	4	7
Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3)	ATXN3	20	52	14	28	2	8	2	13	2	3
Tubereuze sclerose complex type 1/2 (TSC1/2)	TSC1/TSC2	11	30	5	11	4	12			2	7
Erfelijke darmkanker, non polyposis (HNPCC)	MSH2/PMS2/ MSH6/MLH1	10	20	4	10	2	3	1	2	3	5
Hereditaire multipele exostosen - multipele osteochondromen type 1/2 (HME-MO1/2)	EXT1/ EXT2	7	19	3	10	4	9				
Erfelijke maagkanker	CDH1	5	17	3	12	1	4			1	1
Hereditary cerebral hemorrhage (HCHWA-D)	APP	5	16	1	5	4	11				
CADASIL	NOTCH3	8	14	3	6	2	3	1	2	2	3
Osteogenesis Imperfecta type 1/3 (OI1/3)	COL1A1/ COL1A2	7	13	1	2	4	8			2	3
Li-Fraumeni syndroom	TP53	6	12	1	4	3	5	1	2	1	1
Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte type 1 (ADPKD1)	PKD1	5	11	3	7	1	2	1	2		
Cowden syndroom	PTEN	3	11	1	5	1	1	1	5		
Noonan syndroom	PTPN11/ SOS1/ HRAS	6	11			4	6			2	5
Retinoblastoom	RB1	5	11	3	6	2	5				
Spastische paraplegie type 4 (SPG4)	SPAST	3	11	2	9	1	2				
Von Hippel Lindau syndroom	VHL	4	11	1	2	1	3	2	6		
Hereditaire motore en sensore neuropathie (HMSN1a)	PMP22	5	9	2	3	2	4			1	2
Frontotemporale dementie (FTD)	TAU	3	8	2	5	1	3				
Peutz Jeghers syndroom	STK11	4	7	2	4	1	2			1	1
Amyotrofe laterale sclerose/frontotempotale dementie (ALS/ FTD)	C9ORF72	2	6	1	3					1	3
Branchio-oto-renaal (BOR) syndroom	EYA1	1	6	1	6						
Familiaire atypische multipele mole melanoma (FAMMM)	CDKN2A	4	6	2	3	2	3				
Treacher Collins syndroom	TCOF1	2	6	1	3	1	3				
Aniridie	PAX6	2	5	1	1	1	4				
Ectodermale dysplasie ectrodactylie clefting (EEC) syndroom / Split hand foot malformation type 4	TP63	3	5	2	4	1	1				
Holoprosencephalie	SHH	3	5	3	5						
Schwannomatose	SMARCB1	1	5	1	5						
Andersen-Tawil syndrome	KCNJ2	2	4	1	2					1	2
Cardiomyopathie	DES/ PLN	2	4			1	3			1	1
Nail-patella syndroom	LMX1B	2	4	1	2	1	2				
Nemaline myopathie	ACTA1	2	4			2	4				

PGD-methode en indicatie naar erfmodus t/m 2016		Totaal aantal		MUMC+		UMCU		UMCG		AMC	
	Gen	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli
Ziekte van Hirschsprung	RET	2	4							2	4
Achondroplasie	FGFR3	2	3	1	1	1	2				
Cerebrale caverneuze malformaties (CCM)	KRIT1	1	3	1	3						
Leiomyomatose renaal celcarcinoom	FH	1	3			1	3				
Dilaterende cardiomyopathie	LMNA	2	3	1	2					1	1
Dyskeratosis congenita	TERC	1	3							1	3
Hypochondroplasie	FGFR3	1	3	1	3						
Muenke syndrome	FGFR3	2	3			1	1			1	2
Multipele endocriene neoplasia type 1 (MEN1)	MEN1	1	3			1	3				
Neurofibromatose type 1 (NF1) en hereditaire multipele exostosen type 1 (HME1)	NF1 + EXT1	1	3	1	3						
Porencephalie + Peutz Jeghers syndroom	COL4A1 + STK11	1	3	1	3						
Retinoblastoom + erfelijke borst- en eierstokkanker	RB1 + BRCA2	1	3	1	3						
Spastische paraplegie type 3A (SPG3A)	ATL1	1	3	1	3						
Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17)	TBP	1	3	1	3						
Warts hypogammaglobulinemia infections myelokathexis (WHIM)	CXCR4	1	3					1	3		
Alagille syndroom	JAG1	1	2			1	2				
Albright hereditaire osteodystrofie	GNAS	1	2	1	2						
Crouzon syndroom	FGFR2	1	2	1	2						
Ehlers Danlos syndroom type 4	COL3A1	2	2	1	1	1	1				
Familiaire amyloïd polyneuropathie (FAP)	TTR	1	2					1	2		
Focale segmentale glomerulosclerosis (FSGS)	INF2	1	2			1	2				
Gorlin syndroom	PTCH1	2	2			2	2				
Hereditaire motore en sensore neuropathie (HMSN1b)	MPZ	1	2			1	2				
Hereditaire motore en sensore neuropathie (HMSN2)	MFN2	1	2	1	2						
Holt Oram syndroom	TBX5	2	2			1	1			1	1
Kegelstaafdystrofie	GUCY2D	1	2	1	2						
Leri-Weil dyschondrosteosis	SHOX	1	2	1	2						
Limb mammary syndrome	TP63	1	2	1	2						
Oculodentodigital dysplasia (ODDD)	GJA1	1	2	1	2						
Paragangliomen	SDHB	1	2	1	2						
Porencephalie	COL4A1	2	2	1	1	1	1				
Beals syndrome	FBN2	1	1			1	1				
Cherubisme	SH3BP2	1	1	1	1						
Cutis Laxa	ELN	1	1							1	1
Dyskeratosis congenita	TERC1	1	1							1	1
Hereditaire multipele exostosen type 1 (HME1) + Retinitis pigmentosa (XL)	EXT1 + RP2	1	1							1	1
Larsen syndrome	FLNB	1	1							1	1
Myoclonus dystonie	SGCE	1	1							1	1
Myotone dystrofie type 1 + 22q11 deletie	DMPK	1	1	1	1						
Rieger syndroom	PITX2	1	1			1	1				
Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)	ATXN2	1	1			1	1				
Wilms Tumor	WT1	1	1							1	1

PGD-methode en indicatie naar erfmodus t/m 2016		Totaal aantal		MUMC+		UMCU		UMCG		AMC	
	Gen	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli
Autosomaal recessief		**195**	**400**	**80**	**174**	**74**	**140**	**17**	**37**	**24**	**49**
Cystische fibrose (CF)	CFTR	61	129	30	77	22	35	5	10	4	7
Spinale spieratrofie type 1/2 (SMA1/2)	SMN1	39	79	17	34	13	24	4	9	5	12
Bèta-thalassemie/Sikkelcelanemie	HBB	6	11	2	3	2	6	1	1	1	1
Pontocerebellaire hypoplasie type 2 (PCH2)	TSEN54	5	10	1	2	1	3	1	2	2	3
Phenylketonurie (PKU)	PAH	2	9	1	4	1	5				
Congenital disorder of glycosylation (CDG) 1a	PMM2	2	8			2	8				
Congenitale slechthorendheid	GJB2	3	6	2	3			1	3		
VICI syndroom	EPG5	3	6			1	1			2	5
Ziekte van Krabbe	GALC	3	6	2	4	1	2				
Adrenogenitaal syndroom (AGS)	CYP21A2	4	5	2	2	2	3				
Congenitale merosine negatieve spierdystrofie	LAMA2	1	5			1	5				
Ellis van Creveld syndroom	EVC/ EVC2	2	5					2	5		
Ziekte van Pompe	GAA	4	5	2	2	1	1			1	2
Aicardi Goutieres syndroom	RNAseH2C	1	4			1	4				
Autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD)	PKHD1	2	4	1	3	1	1				
Metachromatische leukodystrofie	ARSA	2	4	1	2	1	2				
Muscle eye brain disease (MEB)	POMGnT1	1	4							1	4
Non ketotische hyperglycemie	GLDC	1	4			1	4				
Oculocutaneous albinism type 1a	TYR	1	4	1	4						
Congenital disorder of deglycosylation	NGLY1	1	3							1	3
Congenitale ichtyosis	TGM1	2	3	1	1	1	2				
Desbuquois dysplasie	CANT1	2	3			1	1			1	2
Epidermolysis bullosa dystrophica	COL7A1	1	3	1	3						
Familiaire hemofagocytische lymfohistiocytose type 3	MUNC13.4	1	3	1	3						
Glycogeen stapelingsziekte type 1b	G6PT1	1	3			1	3				
Leigh syndroom	NDUFS4	1	3	1	3						
Microcephalic osteoplastic primordial dwarfism type II (MOPD II)	PCNT	1	3					1	3		
Mucolipidose type 2	GNPTAB	1	3	1	3						
Sanfilippo syndroom type B	NAGLU	1	3	1	2						1
Smith-Lemli-Opitz syndroom	DHCR7	1	3			1	3				
Walker-Warburg syndroom	FKRP	1	3					1	3		
Ziekte van Sandhoff	HEXB	2	3	1	2	1	1				
Achromatopsie	CNGB3	1	2			1	2				
Alpers syndroom	POLG	2	2	1	1					1	1
Alpers syndroom en MELAS m.3243A>G	POLG+MTTL1	1	2	1	2						
Benigne recurrente intrahepatische cholestase (BRIC)	ATP8B1	1	2			1	2				
Congenital cataracts, hearing loss and neurodegeneration	SLC33A1	1	2			1	2				
Ehlers-Danlos type VIB	CHST14	1	2			1	2				
Gangliosidose type 1	GLB1	1	2			1	2				
Gedilateerde cardiomyopathie (DCM)	MYL2	1	2			1	2				
Glycogeen stappelingsziekte type 1A	G6PC	2	2			2	2				
Joubert syndrome	C5orf42/ CEP290	2	2			2	2				
Marinesco Sjögren syndrome	SIL1	1	2							1	2
Multipele congenitale afwijkingen	CLPB	1	2	1	2						

PGD-methode en indicatie naar erfmodus t/m 2016		Totaal aantal		MUMC+		UMCU		UMCG		AMC	
	Gen	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli
Osteogenesis Imperfecta type 2 (OI2)	CRTAP	1	2							1	2
Osteogenesis Imperfecta type 3 (OI3)	LEPRE1	1	2			1	2				
Rhabdomyolyse	LPIN1	1	2	1	2						
Sensenbrenner syndroom	IFT43	2	2			2	2				
Spinale spieratrofie (SMA) en ataxia oculomotor apraxie (AOA)	SMN1+APTX	1	2	1	2						
Wolcott-Rallison syndroom	EIF2AK3	1	2	1	2						
Zellweger syndroom	PEX1	1	2	1	2						
Ziekte van Tay-Sachs	HEXA	1	2							1	2
Ziekte van Wilson	ATP7B	1	2			1	2				
Carnitine acylcarnitine translocase deficiency	CACT	1	1	1	1						
Combined oxidative phosphorylationd deficiency 7 (COXPD7)	C12orf65	1	1							1	1
Congenital myasthenic syndroom (CMS16)	SCN4A	1	1	1	1						
Crigler Naijar syndroom type 1	UGT1A1	1	1			1	1				
Fanconi anemie	FANC-F	1	1	1	1						
Ziekte van Gaucher	GBA	1	1							1	1
Microvillus inclusion disease	MYO5B	1	1			1	1				
Ziekte van Niemann Pick	SMPD1	1	1			1	1				
Peters Plus syndroom	B3GALTL	1	1			1	1				
Rigidity and multifocal seizure syndroom (RMFSL)	BRAT1	1	1					1	1		
Tyrosine hydroxylase deficiëntie	TH	1	1	1	1						
X-gebonden (mutatiedetectie)		**112**	**235**	**46**	**98**	**33**	**73**	**15**	**33**	**18**	**31**
Fragiele X syndroom	FMR1	54	112	28	55	15	35	7	16	4	6
Duchenne/Becker spierdystrofie	DMD	14	37	5	12	7	19	2	6		
Hemofilie A	F8	7	13			3	3	2	6	2	4
Retinitis pigmentosa	RPGR/ RP1	4	13	2	6	1	5			1	2
Alport syndroom	COL4A5	5	10	2	6	1	2			2	2
Incontinentia pigmenti	IKBKG	4	7	2	4			1	1	1	2
Adrenoleucodystrofie (ALD)	ABCD1	2	6	1	4					1	2
Pelizaeus Merzbacher syndroom	PLP1	3	6	1	3					2	3
Hemofilie B	F9	2	4			1	1			1	3
Agammaglobulinemie	BTK	1	3	1	3						
Congenitale hartafwijking/heterotaxie	ZIC3	1	3							1	3
Simpson Golabi Behmel syndroom	GPC3	1	3			1	3				
Cornelia de Lange syndroom	SMC1A	1	2	1	2						
Lujan-Frijns syndroom	MED12	1	2							1	2
Lymfangioproliferatieve ziekte	SH2D1A	2	2	2	2						
Retinoschisis	RS1	2	2			1	1	1	1		
Ziekte van Kennedy	AR	1	2			1	2				
Ziekte van Norrie	NDP	1	2					1	2		
Congenital adrenal hypoplasia	DAX1	1	1							1	1
Lissencephalie	DCX	1	1			1	1				
Lujan-Frijns syndroom + erfelijke borst- en eierstok-kanker	MED12 + BRCA2	1	1							1	1
Periventriculaire nodulaire heterotopie	FLN1	1	1			1	1				
Rett syndroom	MECP2	1	1	1	1						
X-gebonden hereditaire motore en sensore neuropathie (XL HMSN)	GJB1	1	1					1	1		

PGD-methode en indicatie naar erfmodus t/m 2016		Totaal aantal		MUMC+		UMCU		UMCG		AMC	
	Gen	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli
Mitochondrieel (mutatiedetectie)		**16**	**29**	**16**	**29**						
MELAS m.3243A>G	mt-TL1	10	18	10	18						
Leigh/NARP m.8993C>T/G	mt-ATP6	2	4	2	4						
Leigh (m.14487T>C)	mt-ND6	1	2	1	2						
Leigh (m.9176T>C)	mt-ATP6	1	2	1	2						
MELAS m.3243A>G + erfelijke borst- en eierstok-kanker	mt-TL1 + BRCA2	1	2	1	2						
MERRF m.8344A>G	mt-TK	1	1	1	1						
Totaal PCR		**977**	**2142**	**444**	**1040**	**344**	**721**	**77**	**193**	**112**	**188**
FISH											
X-gebonden (geslachtsbepaling)		**137**	**275**	**82**	**177**	**39**	**70**	**16**	**28**		
Hemophilie A/B		34	65	17	35	11	23	6	7		
Duchenne/Becker spierdystrofie		24	49	17	38	6	8	1	3		
Androgeen ongevoeligheidssyndroom		6	10			6	10				
Adrenoleucodystrofie (ALD)		5	9	5	9						
Hydrocephalie		4	9	2	6	2	3				
Menkes syndroom		1	9	1	9						
Alport syndroom		6	8	6	8						
Lowe syndroom		2	8	1	5			1	3		
Severe combined immune deficiency (SCID)		4	8	3	6			1	2		
Simpson Golabi Behmel syndroom		3	8	2	4	1	4				
Agammaglobulinemia		3	7	1	3	2	4				
Nefrogene diabetes insipidus		2	7	1	4	1	3				
Chorioideremie		3	5	2	3	1	2				
Chronisch granulomateuze ziekte (CGD)		1	5	1	5						
FG-syndroom		2	5	2	5						
Retinitis pigmentosa (RP2/RP3)		3	5	1	2			2	3		
Lenz syndroom		1	4	1	4						
Lymphoproliferatieve ziekte		1	4	1	4						
Myotubulaire myopathie		2	4	1	2	1	2				
Hunter syndroom		2	3			2	3				
Kegelstaafdystrofie		1	3					1	3		
Lesch Nyhan syndroom		3	3	2	2	1	1				
Opitz sydroom		1	3	1	3						
Retinoschisis		2	3	2	3						
X-gebonden spinocerebellaire ataxia		1	3	1	3						
Spondylo-epi-/metafysaire dysplasie (SEMD)		2	3					2	3		
X-gebonden mentale retardatie		2	3	2	3						
Coffin Lowry syndroom		1	2	1	2						
X-gebonden hereditaire motore en sensore neuropathie (XL HMSN)		1	2					1	2		
Hypophosphatemische rachitis		2	2	2	2						
Lymfangioproliferatieve ziekte		2	2			2	2				
Mohr-Tranebjaerg syndroom		1	2			1	2				
Ohdo syndroom		1	2	1	2						
SOX3		1	2					1	2		

PGD-methode en indicatie naar erfmodus t/m 2016	Totaal aantal		MUMC+		UMCU		UMCG		AMC	
Gen	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli	Paren	Cycli
X-gebonden multipele congenitale afwijkingen (PIGA-gen)	1	2			1	2				
Barth syndroom	1	1	1	1						
Ectodermale dysplasie	1	1	1	1						
Leri Weill dyschondrosteosis	1	1	1	1						
Lujan Frijns syndroom	1	1	1	1						
Pelizaeus Merzbacher syndroom	1	1	1	1						
Ziekte van Norrie	1	1			1	1				
Autosomaal dominant (geslachtsbepaling)	**1**	**2**	**1**	**2**						
Erfelijke borst- en eierstokkanker (BRCA1)	1	2	1	2						
Mitochondrieel (geslachtsbepaling)	**5**	**7**	**4**	**6**			**1**	**1**		
Leber hereditaire opticus neuropathie (LHON)	5	7	4	6			1	1		
Structurele chromosoomafwijking	**414**	**750**	**184**	**369**	**180**	**296**	**50**	**85**		
Reciproke translocaties	277	503	120	236	125	210	32	57		
Robertsoniaanse translocaties	99	183	41	91	46	74	12	18		
Deleties	18	35	16	32	1	2	1	1		
Inversies	10	13	2	3	7	8	1	2		
Inserties	4	6	2	3			2	3		
Reciproke en Robertsoniaanse translocatie	2	4					2	4		
Inversie, deletie en duplicatie	1	2			1	2				
Mozaïek Turner syndroom	2	2	2	2						
Recidiverende trisomie 21	1	2	1	2						
Totaal FISH	**557**	**1034**	**271**	**554**	**219**	**366**	**67**	**114**		
Array										
Structurele chromosoomafwijking										
Reciproke translocatie	109	155	46	74	32	41	5	5	26	35
Robertsoniaanse translocatie	50	68	30	40	6	9	1	1	13	18
Deleties	4	7	3	6					1	1
Inversies	6	7	2	2					4	5
Reciproke en Robertsoniaanse translocatie	4	7	3	6					1	1
Totaal array	**173**	**244**	**84**	**128**	**38**	**50**	**6**	**6**	**45**	**60**
Totaal	**1707**	**3420**	**799**	**1722**	**601**	**1137**	**150**	**313**	**157**	**248**

Tabel 15 Aantal zwangerschappen en kinderen geboren na PGD cumulatief tot en met 2016

Zwangerschappen	Totaal
Positieve zwangerschapstest	927
Klinische zwangerschap met positieve hartactie	688
Doorgaande zwangerschap > 12 weken	669
PCR	
Positieve zwangerschapstest	629
Doorgaand zwanger > 12 weken	446
FISH	
Positieve zwangerschapstest	228
Doorgaand zwanger > 12 weken	170
Array	
Positieve zwangerschapstest	70
Doorgaand zwanger > 12 weken	53

Verloop doorgaande zwangerschappen > 12 weken	Totaal
Zwangerschapsafbreking	**6**
Lost to follow-up	6
Bevallingen	**521**
Immatuur (12-24 weken)	3
Prematuur (24-37 weken)	67
À terme (> 37 weken)	451
Geboren	**577**
Eenlingen	468
Tweelingen	50
Drielingen	3
Levendgeboren	**573**
Jongen	279
Meisje	294
Doodgeboren tussen 12-24 weken	**2**
Doodgeboren vanaf 24 weken	**2**

Tabel 16 Bijzonderheden kinderen tijdens de zwangerschap en perinataal cumulatief tot en met 2016

Jaar	Indicatie	Methode	Bijzonderheid
2016	Erfelijke borst- en eierstokkanker (BRCA2)	PCR	Meisje, prematuur 26 + 1 wkn, ventrikelseptumdefect (VSD)
2016	MELAS	PCR	Meisje, doodgeboren e.c.i. bij 22 wkn
2016	Reciproke translocatie	FISH	Tweeling Transfusie Syndroom bij monochoriale gemelli; 2 jongens geboren bij 30 + 5 weken na sectio i.v.m. groeiachterstand
2016	Robertsoniaanse translocatie	FISH	Jongen geboren met omphalocoele
2016	Pontocerebellaire hypoplasie type 2 (PCH2)	PCR	Aangedane tweeling geboren na plaatsing van één embryo
2015	Spinocerebellaire ataxie 3 (SCA3)	PCR	Tweeling, waarvan één met Tetralogie van Fallot
2015	Myotone dystrofie	PCR	Trisomie 21, zwangerschap afgebroken
2015	Fragiele X syndroom	PCR	Jongen, aangeboren hartafwijking en dysmorfie, de novo deletie chromosooom 13q22.3
2015	Spinale spieratrofie (SMA)	PCR	Meisje, hypoplastisch linkerhart, zwangerschap afgebroken
2014	46,XY,t(4;21)(q31.1;q11.2)	FISH	Jongen, prematuur, met hypospadie
2014	VICI syndroom	PCR	Meisje, intra-uterien overleden 17 weken, de novo deletie chromosoom 1
2013	Erfelijke borst- en eierstokkanker (BRCA2)	PCR	Jongen, 37 weken, VSD
2013	Split hand foot malformation	PCR	Jongen, 34 weken, multipele congenitale afwijkingen, geen oorzaak vastgesteld
2012	Erfelijke maagkanker	PCR	Prematuur gebroken vliezen, 18 weken, zwangerschap afgebroken
2012	Spinale spieratrofie (SMA)	PCR	Exencephalie, zwangerschap afgebroken
2012	Glycogeen stapelingsziekte type 1B	PCR	Trisomie 21, zwangerschap afgebroken
2012	Ziekte van Huntington	PCR	Trisomie 18, zwangerschap afgebroken
2007	Spinocerebellaire ataxie 3 (SCA3)	PCR	Meisje (deel van tweeling), multipele congenitale afwijkingen t.g.v. een mozaïek 9
2005	Familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP)	PCR	Tweelingzwangerschap, partus immaturus bij 16 weken resp. 23 weken, beide kinderen overleden
2004	Hemofilie A	FISH	Meisje, trisomie 21
2004	Spinale spieratrofie (SMA)	PCR	Tweelingzwangerschap daarnaast acardiacus, twee gezonde jongens, 37 weken
2003	Ziekte van Huntington	PCR	Meisje, eenzijdige cheiloschisis
2003	Hemofilie A	FISH	Meisje (deel van tweeling), congenitale heupdysplasie
2003	Reciproke translocatie	FISH	Jongen, intra-uterien overleden 37 weken, geen oorzaak vastgesteld
2001	Fragiele X syndroom	PCR	Drielingzwangerschap na plaatsing twee embryo's; meisje intra-uterien overleden 32 weken, gevolgd door partus prematurus, 32 weken

Afkortingen verklaard

AD	autosomaal dominant
AR	autosomaal recessief
CH	chromosomaal
D	dag (na bevruchting)
ICSI	intra cytoplasmatische sperma-injectie
IVF	in vitro fertilisatie
MESA	microchirurgische epididymale sperma-aspiratie
M/Mt	mitochondrieel
PGD	preïmplantatie genetische diagnostiek
TESE	testiculaire sperma-extractie
XL	X-gebonden

PGD NEDERLAND

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

Wij streven naar optimale zorg voor paren die te maken hebben met preïmplantatie genetische diagnostiek.

Maastricht UMC+

umcg

UMC Utrecht

amc
Academisch Medisch Centrum
Universiteit van Amsterdam