

Patiënteninformatie “Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD) bij Erfelijke Hartziekten”

Erfelijke hartziekten kunnen leiden tot hartfalen, een verminderde kwaliteit van leven en een verhoogd risico op plotse dood. Mensen met een mutatie in het phospholamban-gen (PLN-gen) hebben een risico van 50% om deze aanleg aan de kinderen door te geven. De nadruk heeft altijd gelegen op de behandeling van de hartziekte bij de patiënt, terwijl er weinig aandacht wordt besteed aan voortplantingsmogelijkheden om deze ernstige ziekte in een volgende generatie te voorkomen.

Bij paren met kinderwens die de ernstige hartaandoening die zij zelf hebben en/of in hun familie voorkomt, niet willen doorgeven aan hun kinderen kan prenatale diagnostiek (PND) worden overwogen. Prenatale diagnostiek is het onderzoek van aangeboren of erfelijke afwijkingen bij het ongeboren kind met een vlokkentest of met een vruchtwaterpunctie. PND is vaak echter geen (geschikte) optie, aangezien men voor de moeilijke beslissing van een zwangerschapsafbreking van een gewenste zwangerschap komt te staan op het moment dat de foetus de mutatie geërfd heeft. Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD of embryoselectie) is een relatief nieuw alternatief voor PND. Voor PGD is een IVF-behandeling (in vitro fertilisatie) noodzakelijk. Hierbij wordt - na bevruchting van eicellen met zaadcellen buiten het lichaam - één cel afgenomen van embryo's die drie dagen oud zijn. Deze cel wordt in het laboratorium onderzocht op de aan- of afwezigheid van de mutatie. Op basis hiervan wordt op de vierde of de vijfde dag na de bevruchting besloten welke embryo's in aanmerking komen voor plaatsing in de baarmoeder. Alleen embryo's zonder de mutatie worden in de baarmoeder geplaatst. De kans op zwangerschap na terugplaatsing is ongeveer 25%.

PGD voor erfelijke hartziekten is beschikbaar in Nederland en biedt dragers van een mutatie de mogelijkheid om een kind te krijgen zonder de aanleg voor de ernstige familiale hartziekte. Sinds 2009 moeten nieuwe indicaties voor PGD worden voorgelegd aan de Landelijke Indicatie Commissie.

Het Maastricht UMC+ voert sinds 1995 PGD uit en is het enige centrum in Nederland met een vergunning voor PGD. Het MUMC+ werkt samen met het UMC Utrecht, het UMC Groningen en het AMC Amsterdam. Paren die voor PGD in aanmerking willen komen kunnen behalve in Maastricht ook in Utrecht, Groningen of Amsterdam terecht voor een informatief gesprek.

Voor meer informatie: www.pgdnederland.nl. Of laat u via de huisarts verwijzen naar de afdeling Klinische Genetica van een van bovenstaande centra.

In het Maastricht UMC+ wordt klinisch-wetenschappelijk onderzoek gepland om de bekendheid met -en kennis over- PGD onder paren die belast zijn met een erfelijke hartziekte in kaart te brengen. Hieronder valt ook de groep patiënten met een PLN mutatie. Er zal worden geïnventariseerd wat de perceptie is van de voor- en nadelen van PGD en de informatiebehoefte en het besluitvormingsproces rondom PGD. Ook de kennis, attitude en acceptatie van PGD onder zorgverleners komt uitvoerig aan de orde. Vanwege de toenemende genetische kennis, diagnostische en behandelmogelijkheden is dit hét moment om te investeren in onderzoek dat zal resulteren in betere counseling, beslissingsondersteuning en management van deze paren ten aanzien van hun kinderwens.

Het onderzoeksteam in Maastricht, onder leiding van Klinisch Geneticus Prof. Dr. Christine de Die-Smulders, en dr. Yvonne Arens en cardioloog Prof. Dr. Paul Volders en in samenwerking met de Hart&Vaatgroep in Den Haag, zoekt nog naar aanvullende funding om bovenstaande onderzoek uit te voeren.

Contactpersonen:

Prof. Dr. Christine de Die-Smulders, Klinisch Geneticus, c.dedie@mumc.nl, tel. 043-3875897

Prof. Dr. Paul Volders, Cardioloog, p.volders@mumc.nl, tel. 043-3877093