

## 4.2.2. Pre-implantatie genetische test (PGT)

### Literatuurbespreking:

In het kader van artikel 2 van de Wet op de Bijzondere Medische Verrichtingen heeft het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC) als enig UMC in Nederland vergunningen van het Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport voor de bijzondere functies IVF in combinatie met PGT. Sinds voorjaar 2009 is in het Planningsbesluit klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadvisering de indicatie 'late onset kanker' toegestaan. Naast het MUMC zijn drie centra toegevoegd waar de IVF procedure kan worden verricht, waarna de voor analyse afgenomen cellen op transport kunnen worden gesteld naar Maastricht voor de daadwerkelijke diagnostiek. Deze transport-PGT wordt uitgevoerd in de IVF-centra van het UMC Utrecht, het UMC Groningen en het AMC. PGT is een techniek die dus altijd samengaat met geassisteerde voortplanting. Bij PGT, in de volksmond ook wel 'embryoselectie' genoemd, worden door middel van een IVF-procedure embryo's tot stand gebracht. Na IVF worden in het laboratorium één of twee cellen van deze pre-embryo's afgenomen. Deze cellen worden naar het MUMC gestuurd en in het MUMC onderzocht op de aanwezigheid van de bij de ouder bekende genmutatie. Alleen embryo's zonder genmutatie komen in aanmerking voor terugplaatsing in de uterus (embryoselectie). Op deze manier wordt de geboorte van een kind met de genmutatie voorkomen. Er wordt daarbij geen onderscheid gemaakt tussen mannelijke en vrouwelijke embryo's. De kans op een voldragen zwangerschap per PGT-procedure is, na terugplaatsing van één of twee niet-aangedane embryo's, vergelijkbaar met de kans na IVF zonder PGT, namelijk ongeveer 20-25%. Er wordt door paren voornamelijk weinig gebruik gemaakt van PGT voor late onset predispositie voor kanker [Clancy 2010]. Vrouwen met een *BRCA1/2*-mutatie die voor hun kindwens een IVF procedure nodig hebben, kiezen mogelijk vaker voor PGT dan vrouwen zonder vruchtbaarheidsprobleem (Saqi 2009). Van de vrouwen met een *BRCA*-mutatie blijkt een groot deel niet op de hoogte van het bestaan van PGT [Quinn 2009]. Dit geldt eveneens voor mannen voor wie PGT relevant zou kunnen zijn, vanwege een mutatie bij henzelf of bij hun partner [Quinn 2010]. Er is behoefte aan informatie over PGT en aan counseling en ondersteuning door gespecialiseerde, onbevooroordeelde zorgverleners [Quinn 2010]. PGT wordt niet door alle zorgverleners acceptabel geacht voor het voorkomen van vormen van late onset kanker en met mogelijkheden om door middel van preventie en/of behandeling kwaliteit van leven te behouden [Julian-Reynier 2009, Fortuny 2010].

### Overwegingen:

PGT wordt in Nederland uitsluitend verricht in het Maastricht Universitair Medisch Centrum, met satellietcentra voor IVF in het UMC Groningen, het AmsterdamUMC en het UMC Utrecht. De wensmoeder mag daarvoor niet ouder zijn dan 40 jaar. PGT wordt alleen verricht als de ouders akkoord gaan met embryoselectie en terugplaatsing van een niet-aangedaan embryo.

### Referenties

Clancy T. A clinical perspective on ethical arguments around prenatal diagnosis and preimplantation genetic diagnosis for later onset inherited cancer predispositions. Fam Cancer. 2010 Mar;9(1):9-14.

Fortuny D, Balmaña J, Graña B, et al. Opinion about reproductive decision making among individuals undergoing *BRCA1/2* genetic testing in a multicentre Spanish cohort. Hum Reprod. 2009 Apr;24(4):1000-6.

Julian-Reynier C, Chabal F, Frebourg T, Lemery D, Noguès C, Puech F, Stoppa-Lyonnet D.

Professionals assess the acceptability of preimplantation genetic diagnosis and prenatal diagnosis for managing inherited predisposition to cancer. J Clin Oncol. 2009 Sep 20;27(27):4475-80.

Quinn GP, Vadaparampil ST, Miree CA, Lee JH, Zhao X, Friedman S, Yi S, Mayer J. High risk men's perceptions of pre- implantation genetic diagnosis for hereditary breast and ovarian cancer. Hum Reprod. 2010 Oct;25(10):2543-50. doi: 10.1093/humrep/deq207. Epub 2010 Aug