



PGD Nederland
Jaarverslag 2014

2014 was een jaar van groei, verandering en voorbereiding op nog meer groei in de PGD, die in 2015 gerealiseerd zal worden samen met onze transportcentra in Utrecht, Groningen en Amsterdam.

In de komende jaren verwachten we vele veranderingen zoals nieuwe biopteer- en analysetechnieken, allemaal met de hoop om de kans op zwangerschap na PGD te verhogen. Dat is uiteindelijk waar we het allemaal voor doen!

Prof. dr. Christine de Die-Smulders, klinisch geneticus,
medisch coördinator PGD Nederland

Indicatiestelling

Het PGD-proces begint met een juiste indicatiestelling door de verwijzend arts. Indien een paar PGD vraagt voor een aandoening waarvoor niet eerder PGD is gedaan, wordt deze, al dan niet na een informatief gesprek in een van de transportcentra, besproken in de werkgroep PGD MUMC+, **1** de vergunninghouder voor PGD. Indien de werkgroep akkoord is dan wordt de nieuwe indicatie(categorie) voorgelegd aan de Landelijke Indicatiecommissie. Er zijn de afgelopen jaren 50 indicaties voorgelegd aan deze commissie. **2**

Patiëntgebonden activiteiten 2014

In 2014 werden 311 paren verwezen voor een PGD-intake naar het MUMC+ via één van de transportcentra of via een andere verwijzer. Een overzicht van de verwijzingen naar indicatie en erfmodus **3** is in het jaarverslag opgenomen. Iets meer dan de helft van de paren (179) is na een PGD-intake gestart **A** met de genetische voorbereiding voor de PGD-behandeling. In Nederland **4** werden in 2014 in totaal 415 PGD-behandelingen gestart, resulterend in 365 PGD-analyses. Dit is een groei van 24% ten opzichte van 2013 (295 analyses). In het MUMC+ **5** werden 162 cycli gestart, in het UMCU 148 cycli, **6** in het UMCG 52 cycli **7** en in het AMC 53 cycli. **8**

In 2014 was er 124 keer een positieve zwangerschapstest **10** na een PGD-behandeling. In totaal ontstonden er 88 doorgaande zwangerschappen na PGD. Het doorgaande zwangerschapspercentage per embryotransfer in een verse cyclus varieerde tussen de 18 en 44% (MUMC+ 17,9%, UMCU 28,3%, UMCG 21,1%, AMC 44,7%).

Er is een overzicht van de gestarte behandelingen **9** in 2014 naar indicatie en erfmodus opgenomen. 68 paren waren nog zwanger op 31 december 2014. Een overzicht van zwangerschappen naar indicatie en erfmodus **11** vindt u ook terug. In 2014 zijn 53 paren bevallen, **12** éénmaal bleek er sprake van een intra-uteriene vruchtdood bij 17 weken. Er zijn 55 kinderen levend geboren: 30 jongens en 25 meisjes.

Patiëntgebonden activiteiten cumulatief tot en met 2014

Sinds de start van PGD in 1995 zijn er in totaal **13** 2.370 behandelingen gestart bij 1.177 paren. Dit heeft geresulteerd in 1.999 eicelpuncties, 1.981 PGD-analyses, 1.841 plaatsingen in de baarmoeder van embryo's, waarvan 351 plaatsingen van ingevroren en ontdooide embryo's.

De cumulatieve percentages, tot en met 2014, doorgaande zwangerschappen voor PGD Nederland bedragen 17,5% per gestarte cyclus, 20,8% per eicelpunctie, 25,7% na plaatsing in een verse cyclus en 9,1% na plaatsing in een vries-/dooicyclus.

De cumulatieve percentages, tot en met 2014, doorgaande zwangerschappen voor PGD met FISH-diagnostiek (voor diagnostiek van chromosomale afwijkingen) bedragen 15,8% per gestarte cyclus, 19,4% per eicelpunctie, 27,9% per plaatsing in een verse cyclus en 7,8% per plaatsing in een vries-/dooicyclus.

De cumulatieve percentages, tot en met 2014, doorgaande zwangerschappen voor PGD met arraydiagnostiek (voor diagnostiek van chromosomale afwijkingen) in Nederland bedragen 16,4% per gestarte

cyclus, 19,2% per eicelpunctie, 27,0% per plaatsing in een verse cyclus.

De cumulatieve percentages, tot en met 2014, doorgaande zwangerschappen voor PGD met PCR-diagnostiek (voor diagnostiek van monogene aandoeningen) in Nederland bedragen 18,8% per gestarte cyclus, 21,7% per eicelpunctie, 21,3% per terugplaatsing in een verse cyclus en 9,7% per terugplaatsing in een vries-/dooicyclus.

Zie het overzicht van de gestarte behandelingen tot en met 2014 naar indicatie en erfmodus. [14](#)

Sinds 1995 zijn 415 doorgaande zwangerschappen [15](#) (12 weken of langer) ontstaan, waarvan 383 na plaatsing van een embryo in de baarmoeder na een verse cyclus en 32 na plaatsing van een of meer ingevroren en ontdooide embryo's. Deze 415 zwangerschappen resulteerden in 383 levendgeboren kinderen: 204 meisjes en 179 jongens. Bijzonderheden bij de kinderen tijdens de zwangerschap en perinataal tot en met 2014 vindt u terug in het jaarverslag. [16](#)

| | | |
|--------------------|--|----|
| 1 | Overzicht van besproken indicaties PGD-werkgroep | |
| | MUMC+ 2014 | 4 |
| 2 | Cumulatief overzicht aanvragen Landelijke Indicatiecommissie | |
| | 2009-2014 | 6 |
| A | Vervoltraject van de in 2014 naar het MUMC+ | |
| | verwezen paren (n=311) | 7 |
| 3 | Indicaties voor verwijzingen in 2014 (n=311) | 8 |
| 4 | PGD Nederland: Aantal gestarte PGD-behandelingen | |
| | en zwangerschapspercentages in 2014 | 9 |
| 5 | MUMC+: Aantal gestarte PGD-behandelingen en | |
| | zwangerschapspercentages in 2014 | 10 |
| 6 | UMCU: Aantal gestarte PGD-behandelingen en | |
| | zwangerschapspercentages in 2014 | 10 |
| 7 | UMCG: Aantal gestarte PGD-behandelingen en | |
| | zwangerschapspercentages in 2014 | 11 |
| 8 | AMC: Aantal gestarte PGD-behandelingen en | |
| | zwangerschapspercentages in 2014 | 11 |
| 9 | Indicaties voor gestarte PGD-behandelingen in 2014, | |
| | per centrum | 12 |
| 10 | Overzicht aantal zwangerschappen na PGD in 2014 | 14 |
| 11 | Zwangerschappen naar indicatie en erfmodus in 2014 | 15 |
| 12 | Aantal bevallingen en geboortes in 2014 | 17 |
| 13 | Aantal gestarte PGD-behandelingen cumulatief tot en met | |
| | 2014 en zwangerschapspercentages | 17 |
| 14 | Indicaties voor de gestarte PGD-behandelingen in de vier | |
| | centra en totaal in Nederland cumulatief tot en met 2014 | 18 |
| 15 | Aantal zwangerschappen en kinderen geboren na PGD | |
| | cumulatief tot en met 2014 | 22 |
| 16 | Bijzonderheden kinderen tijdens de zwangerschap en | |
| | perinataal cumulatief tot en met 2014 | 23 |

Tabel 1 Overzicht van besproken indicaties PGD-werkgroep MUMC+ 2014

| Aandoening | Jaar van aanmelding | Toelichting besluit werkgroep PGD MUMC+ | Beleid en opmerkingen |
|--|---------------------|---|--|
| Afgewezen door de werkgroep MUMC+, indicatie niet akkoord of PGD technisch niet mogelijk | | | |
| Congenitale stembandparalyse, waarschijnlijk X-gebonden en deletie/duplicatie Xq28 | 2007 | Onduidelijk of deze mutatie oorzaak is van deze aandoening. Afwijzen, tot dit helder is. | Terugverwezen naar oorspronkelijk genetisch centrum |
| 47,XXY | 2014 | PGD gevraagd in verband met herhaalde miskramen. PGD verhoogt voor dit paar niet de kans op een doorgaande zwangerschap. Indicatie afgewezen. | |
| Duplicatie 22q11.21 | 2012 | Technisch niet mogelijk om duplicatie met arraytechniek aan te tonen. Indicatie niet akkoord in verband met verminderde penetrantie en variabele expressie van deze duplicatie. | |
| Neurofibromatose type 1 | 2013 | Vrouw heeft mutatie in NF1-gen, waarvan de pathogeniciteit niet vaststaat. Indicatie afgewezen. | |
| Indicaties die besproken zijn door de PGD-werkgroep MUMC+ en (eventueel) voorgelegd aan de Indicatiecommissie | | | |
| 45,X(9),46,XX(7),47,XXX(84) | 2013 | Causale relatie tussen maternaal karyotype en herhaalde miskramen niet zeker. PGD eenmaal toegestaan. | |
| Ziekte van Pick <i>exclusietest</i> | 2014 | Exclusie-PGD voor neurodegeneratieve aandoeningen is toegestaan. Werkgroep akkoord. | |
| Hyper IgE Syndroom | 2014 | Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord. | Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie; uitspraak 'ja, mits' |
| Cutis Laxa | 2014 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| X-gebonden congenitale bijniersufficiëntie en hypogonadisme | 2014 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| FG syndroom/Lujan-Fryns syndroom | 2014 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| Amyloidose | 2014 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| Renaal coloboom syndroom | 2014 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| Andersen Tawil syndroom | 2014 | Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord. | Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie; uitspraak 'ja, mits' |
| Frontotemporale dementie/ALS | 2014 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| Stickler syndroom | 2014 | Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord. | Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie; uitspraak 'ja, mits' |
| Holoprosencefalie | 2014 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| Cerebrale carverneuze malformaties (CCM) | 2013 | Eerder besluit Landelijke Indicatiecommissie 'nee, tenzij'. Ernstige uiting in deze familie. Werkgroep akkoord voor deze casus. | |
| Rhesus antagonisme | 2014 | Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord. | Man homozygoot voor D-antigen, PGD geen mogelijkheid meer |
| Recidiverende trisomie 21 | 2014 | Gezien belastende voorgeschiedenis van dit paar, indicatie akkoord voor deze casus. Indicatie eerder door Landelijke Indicatiecommissie goedgekeurd. | |
| Lamellaire ichtyosis | 2014 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord voor deze casus. | |
| Cockayne syndroom en LGMD type 2c | 2014 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord voor deze casus. | |

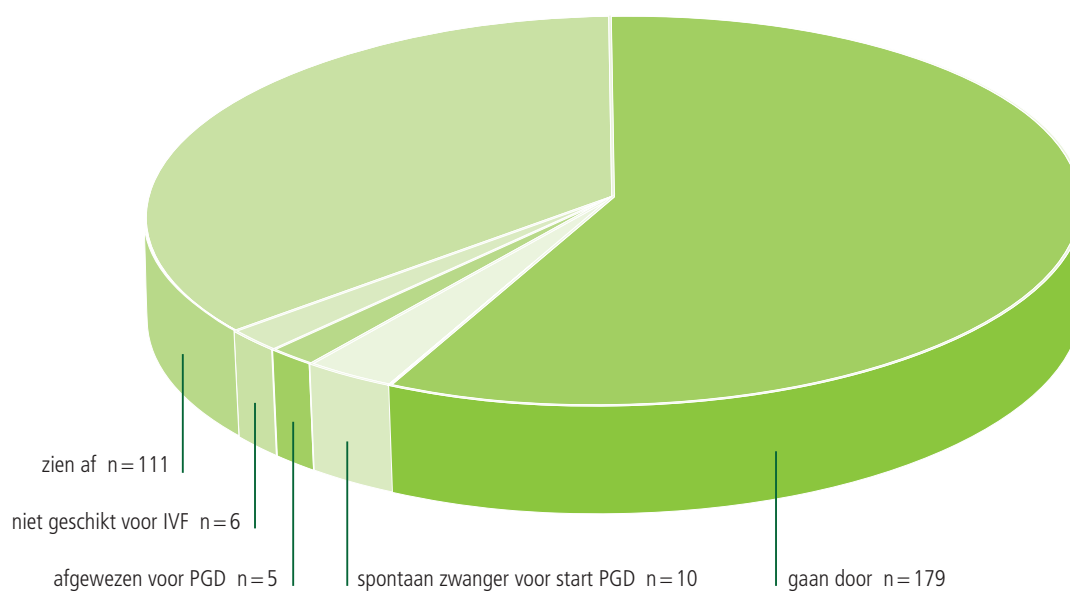
| Aandoening | Jaar van aanmelding | Toelichting besluit werkgroep PGD MUMC+ | Beleid en opmerkingen |
|--|---------------------|--|--|
| Neurofibromatose type 2 | 2010 | Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord. | Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie; uitspraak 'ja, mits' |
| Epidermolytische ichthyosis | 2014 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| CF delta F508 en CBAVD man zonder 2 ^e mutatie | 2013 | PGD met te verwachten laag restrisico. Werkgroep akkoord. | |
| Congenitale hartafwijking/heterotaxie (GDF1-mutatie) | 2013 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| Lange QT syndroom | 2014 | Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord. | Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie; uitspraak 'nee, tenzij'. Paar heeft afgezien van PGD |
| Epidermolysis Bullosa Simplex | 2013 | Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord. | Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie; uitspraak 'ja, mits' |
| Microcefale osteodysplastische primordiale dwerggroep type 2 (MOPD2) | 2013 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| Split hand foot limb deformity | 2013 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| Wilms tumor | 2013 | Ernstige aandoening. PGD eerder toegepast voor soortgelijke aandoening. Indicatie akkoord. | |
| Multipele endocriene neoplasie type 2A (MEN2A) | 2013 | Ernstige aandoening. Werkgroep akkoord. | Voorleggen Landelijke Indicatiecommissie; uitspraak 'ja, mits' |

Tabel 2 Cumulatief overzicht aanvragen Landelijke Indicatiecommissie 2009-2014

| Indicatie | Overerving | Gen | Uitspraak |
|---|------------|------------------|-------------|
| Craniofaciale afwijkingen | | | |
| Treacher Collins syndroom | AD | TCOF1 | ja, mits |
| Stickler syndroom | AD | COL2A1 | ja, mits |
| Branchio-Oto-Renaal syndroom | AD | EYA1 | ja, mits |
| Muenke syndroom | AD | FGFR3 | ja |
| Neurologische aandoeningen | | | |
| Hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN1) | AD | PMP22 | nee, tenzij |
| Spastische paraplegie type 3a | AD | ATL1 | ja, mits |
| Spastische paraplegie type 4 | AD | SPAST | ja, mits |
| Familiaire amyloid neuropathie | AD | APP | ja, mits |
| Ziekte van Kennedy | XL | AR | ja, mits |
| Friedreich ataxie | AR | FA | ja |
| Cerebrale caverneuze malformaties (CCM) | AD | KRIT1 | nee, tenzij |
| Erfelijke kanker en bloedziekten | | | |
| Dyskeratosis congenita | AD | TERC | ja, mits |
| Autoimmuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS) | AD | FAS | ja, mits |
| Cyclische neutropenie | AD | ELA2 | ja, mits |
| Cutane leiomyomatose | AD | FH | ja, mits |
| SDHB (sucinaatdehydrogenase type B) | AD | SDHB | ja, mits |
| Nierziekten | | | |
| AD Polycysteuze Nierziekte type 1 (ADPKD) | AD | PKD1 | ja, mits |
| Nefrogene diabetes insipidus | XL | AVPR2 | ja |
| Zintuigen | | | |
| Leber congenitale amaurosis | AR | RPE65 | ja |
| Congenitaal glaucoom | AR | CYP1B1 | ja, mits |
| Oculo dental digital dysplasie | AD | connexine 43 | ja, mits |
| Kegelstaaf dystrofie | AD | GUCY2D | ja, mits |
| DCMD (dominante cystoïde macula dystrofie of oedeem) | AD | haplotype chr. 7 | ja, mits |
| Cardiale afwijkingen | | | |
| Holt Oram syndroom | AD | TBX5 | ja, mits |
| Noonan syndroom | AD | PTPN11 | ja |
| Endocrinologische afwijkingen | | | |
| Multipele endocriene neoplasie type 2A (MEN2A) | AD | RET | ja, mits |
| Albright hereditaire osteodystrofie | AD | GNAS | ja, mits |
| Huid-, bindweefsel-, botaandoeningen | | | |
| Cylindromatose | AD | CYLD | ja, mits |
| Neurofibromatose type 2 (NF2) | AD | NF2 | ja, mits |
| Osteogenesis imperfecta type 1 en type 3 | AD | COL1A1 | ja, mits |
| Ectodermale dysplasie | XL | Col1A1 | ja, mits |
| Cleidocranial dysostose | AD | RUNX3 | nee, tenzij |
| Larsen syndroom | AD | FLNB | ja, mits |
| Epidermolysis bullosa simplex type Dowling Meara (EBS-DM) | AD | KRT5 | ja, mits |

| Indicatie | Overerving | Gen | Uitspraak |
|--|------------|------------|-------------|
| Erfelijke hartziekten | | | |
| Hypertrofe cardiomyopathie (HCM) | AD | MYBPC3 | nee, tenzij |
| Dilaterende cardiomyopathie (DCM) | AD | Lamine A/C | nee, tenzij |
| Arhytmogene rechterventrikel cardiomyopathie (ARVC/D) | AD | PKP2 | nee, tenzij |
| Long QT syndroom type 2 | AD | HERG | nee, tenzij |
| Non-compactie cardiomyopathie | AD | MYH7 | nee, tenzij |
| Brugada | AD,AR | SCN5A | ja, mits |
| Andersen Tawil syndroom | AD | KCNJ2 | ja, mits |
| Stofwisselingsziekten | | | |
| Galactosemie | AR | GALT | ja, mits |
| Long-Chain hydroxyacyl CoA dehydrogenase (LCHAD) deficiëntie | AR | HADHA | ja, mits |
| Wilson | AR | ATP7B | ja, mits |
| Overige | | | |
| Pulmonale arteriële hypertensie | AD | BMPR2 | ja |
| Trisomie 21 recidiverend | CH | | ja |
| Bardet-Biedl syndroom | AR | BBS7 | ja, mits |
| Alfa1 antitrypsine deficiëntie | AR | AATD | ja, mits |
| Dunnigan | AD | LMNA | ja, mits |
| Hirschsprung | AD | RET | ja, mits |

Figuur A Vervoltraject van de in 2014 naar het MUMC+ verwezen paren (n=311)



Tabel 3 Indicaties voor verwijzingen in 2014 (n=311)

| Indicatie | Gen | Aantal | Indicatie | Gen | Aantal |
|---|--------------------------------|--------|--|----------------|--------|
| Autosomaal dominant (AD) | | | 162 | | |
| Erfelijke borst- en eierstokkanker | 29 BRCA1, 11 BRCA2 | 40 | Larsen syndroom | FLNB | 1 |
| Myotone dystrofie type 1 (DM1) | DMPK | 14 | Loeys Dietz syndroom | SMAD3 | 1 |
| Neurofibromatose type 1 (NF1) | NF1 | 10 | Lymfoedeem distichiasis | FOXC2 | 1 |
| Ziekte van Huntington <i>directe test</i> | HTT | 10 | Muenke syndroom | FGFR3 | 1 |
| Ziekte van Huntington <i>exclusietest</i> | HTT | 9 | Mutatie NAA10-gen | NAA10 | 1 |
| Familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP) | APC | 7 | Nail Patella syndroom | LMX1B | 1 |
| Marfan syndroom | FBN1 | 7 | Neurofibromatose type 1 + myoclonus dystrofie | NF1+DYT11 | 1 |
| Erfelijke darmkanker, niet polyposis (HNPCC) | 2 MSH2, 2 PMS2, 1 MSH6, 1 MSH1 | 6 | Osteogenesis imperfecta type 2 | COL1A1 | 1 |
| Hereditary Cerebral Hemorrhage (HCHWA-D) | APP | 2 | Peutz Jeghers syndroom | STK11 | 1 |
| Multipele endocriene neoplasie type 2A (MEN2A) | RET | 5 | Renaal coloboom syndroom | PAX2 | 1 |
| Retinitis pigmentosa | PRPF31 | 4 | Renale cysten en Diabetes syndroom | HNF1B | 1 |
| Li-Fraumeni syndroom | TP53 | 3 | Spinocerebellaire ataxie type 6 | CACNA1A | 1 |
| CADASIL | NOTCH3 | 2 | Tubereuze sclerose complex 2 (TSC2) | TSC2 | 1 |
| Frontotemporale dementie (FTD), ziekte van Pick <i>exclusietest</i> | MAPT | 2 | Autosomaal recessief (AR) | | |
| Frontotemporale dementie (FTD), ziekte van Pick <i>directe test</i> | MAPT | 1 | 43 | | |
| Opticus Atrofie | OPA1 | 2 | Cystische fibrose (CF) | CFTR | 7 |
| Stickler syndroom | COL2A1 | 2 | Spinale spieratrofie type 1/2 (SMA1/2) | SMN1 | 7 |
| Achdroplasie | FGFR3 | 1 | Beta thalassemie | HBB | 3 |
| AD Polycysteuze cystenieren type 1 (ADPKD1) | PKD1 | 1 | Congenital disorder of glycosylation (CDG) | 1 PMM2 | 1 |
| Amyloidose | TTR | 1 | Erfelijke doofheid | GJB2 | 2 |
| Andersen Tawil syndroom | KCNJ2 | 1 | Joubert syndroom | C5ORF42 | 2 |
| Arythmogene rechterventrikel dysplasie (ARVD) | DSG2, PKP2 | 1 | Alfa thalassemie | HBA1 | 1 |
| Brooke-Spiegler syndroom | CYLD1 | 1 | Alpers syndroom | POLG | 1 |
| Bulleuze ichtyosiforme erythrodermie | KRT10 | 1 | Ataxia telangiectasia | ATM | 1 |
| Cowden syndroom | PTEN | 1 | Chudley-McCullough syndroom | GPSM2 | 1 |
| Cutis Laxa | ELN | 1 | Cockayne syndroom en Limb Girdle Muscular Dystrophy 2C | XP-G + SGCG | 1 |
| Desminopathie | DES | 1 | Congenitale ichtyosis | TGM1 | 1 |
| Dilaterende cardiomyopathie (DCM) | SCN5A | 1 | Cystische fibrose (CF) en exclusie Spinocerebellaire ataxie type 6 | CFTR + CACNA1A | 1 |
| DPP6 haplotype | haplotype | 1 | Foetale akinesie (FADS/Pena Shokeir syndroom) | MUSK | 1 |
| Erfelijke maagkanker | CDH1 | 1 | Gaucher syndroom | GBA | 1 |
| Facio Scapulo Humerale Spierdystrofie (FSHD) | FSHD | 1 | Hemophagocytair lymphohistocytose (HLH) | PRF1 | 1 |
| Familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP) en pyridoxine afhankelijke epilepsie (PAE) | APC + ALDH7A1 | 1 | Molybdenum cofactor deficiency, type b | MOCS2 | 1 |
| Frontotemporale dementie/ ALS - <i>exclusietest</i> | C9ORF72 | 1 | Multiple congenital anomalies hypotonia seizures syndrome 1 | PIGN | 1 |
| Frontotemporale dementie/ ALS - <i>directe test</i> | C9ORF72 | 1 | Niemann Pick type A/B | SMPD1 | 1 |
| Holoprosencefalie | SHH | 1 | Oculocutane albinisme | OCA1 | 1 |
| Holt-Oram syndroom | TBX5 | 1 | Osteogenesis imperfecta type 2 | CRTAP | 1 |
| Hyper IgE Syndroom | STAT3 | 1 | Phenylketonurie (PKU) | PAH | 1 |
| Hypochondroplasie | FGFR3 | 1 | Pontocerebellaire hypoplasie type 2 (PCH2) | TSEN54 | 1 |
| Kegelstaaf dystrofie | GUCY2D | 1 | Rhizomele chondrodysplasia punctata (RCDP type 1) | PEX7 | 1 |
| Lange QT syndroom | KCNQ1 | 1 | Sikkelcelziekte (Hbs) | HBB | 1 |
| | | | Zellweger syndroom | PEX1 | 1 |

| Indicatie | Gen | Aantal |
|---|-----------------------------|-----------|
| X-gebonden | | 33 |
| Hemofilie A | FVIII | 9 |
| Duchenne/Becker spierdystrofie | DMD | 5 |
| Fragiele X | FMR | 5 |
| Incontinentia pigmenti | NEMO | 2 |
| Congenitale bijnierhypoplasie | DAX1 | 2 |
| Alport syndroom | COL4A5 | 1 |
| Choroideremie | CHM | 1 |
| Ichtyosis | del(X)(p22.31) (p.22.31) | 1 |
| Leri-Weill dyschondrosteosis | SHOX | 1 |
| Lesch-Nyhan syndroom | HPRT1 | 1 |
| Lujan-Fryns syndroom + erfelijke borst- en eierstokkanker | MED12/BRCA2 | 1 |
| Pelizaeus Merzbacher syndroom | PLP1 | 1 |
| XL Hereditaire Multiple Extostosen | GJB1 | 1 |
| Ziekte van Kennedy | AR | 1 |
| Ziekte van Norrie | NDP | 1 |

| Indicatie | Gen | Aantal |
|--|-----|-----------|
| Mitochondrieel | | 3 |
| MELAS m.3243A>G | | 2 |
| Mitochondriële aandoening m.09176T>C | | 1 |
| Chromosomale afwijking | | 69 |
| Reciproke translocatie | | 41 |
| Robertsoniaanse translocatie | | 20 |
| Robertsoniaanse translocatie en reciproke translocatie | | 1 |
| Para- of pericentrische inversie | | 3 |
| Duplicatie 16p13 | | 1 |
| 47,XYY | | 1 |
| Recidiverende trisomie 21 | | 1 |
| Trisomie 21 en Klinefelter | | 1 |
| Overig | | 1 |
| Rhesus antagonisme | | 1 |

Tabel 4 PGD Nederland: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2014

| | Totaal MUMC+ | Totaal UMCU | Totaal UMCG [^] | Totaal AMC | Totaal PCR 2014 | Totaal FISH 2014 | Totaal Array 2014 | Totaal PGD Nederland | | |
|--|--------------|-------------|--------------------------|------------|-----------------|------------------|-------------------|----------------------|------|------|
| | | | | | | | | 2014 | 2013 | 2012 |
| Gestarte paren | 108 | 103 | 39 | 43 | 215 | 45 | 33 | 293 | 241 | 234 |
| Gestarte cycli | 162 | 148 | 52 | 53 | 307 | 59 | 49 | 415 | 347 | 315 |
| Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse* | 8 | 0 | 0 | 0 | 4 | 2 | 2 | 8 | 8 | 2 |
| Eicelpuncties | 142 | 136 | 44 | 46 | 275 | 49 | 44 | 368 | 298 | 279 |
| Cycli met analyse** | 142 | 133 | 44 | 46 | 270 | 51 | 44 | 365 | 295 | 273 |
| Dooicycli embryo's ingevroren na analyse*** | 25 | 52 | 29 | 17 | 98 | 21 | 4 | 123 | 82 | 47 |
| Cycli met embryotransfer in verse cyclus | 112 | 106 | 38 | 38 | 226 | 36 | 32 | 294 | 206 | 223 |
| Cycli met embryotransfer in een dooicyclus**** | 26 | 42 | 25 | 13 | 87 | 15 | 4 | 106 | 78 | 45 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse cyclus | 20 | 30 | 8 | 17 | 60 | 7 | 8 | 75 | 51 | 60 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus | 3 | 7 | 1 | 1 | 12 | 0 | 0 | 12 | 1 | 5 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal | 23 | 37 | 9 | 18 | 72 | 7 | 8 | 87 | 52 | 65 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte verse cyclus | 12,3 | 20,3 | 15,3 | 32,1 | 19,5 | 11,9 | 16,3 | 18,1 | 14,7 | 19,0 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie in verse cyclus | 14,1 | 22,1 | 18,2 | 37,0 | 21,8 | 14,3 | 18,2 | 20,4 | 17,1 | 21,5 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus | 17,9 | 28,3 | 21,1 | 44,7 | 26,5 | 19,4 | 25,0 | 25,5 | 24,8 | 26,9 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in dooicyclus | 11,5 | 16,7 | 4,0 | 7,7 | 13,8 | 0,0 | 0,0 | 11,3 | 1,3 | 11,1 |

[^] Inclusief satelliet-PCR UMCG-MUMC+

* Cycli van embryo's die ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd zijn in 2014 en in een eerdere cyclus ingevroren zijn voor biopsie

** Inclusief analyses van embryo's die ontdooid en gebiopteerd zijn in 2014 en in een eerdere cyclus ingevroren zijn voor biopsie

*** Cycli van embryo's die ontdooid zijn in 2014 en in een eerdere cyclus gebiopteerd zijn en ingevroren zijn na analyse

**** Cycli met transfer van embryo's die ontdooid zijn in 2014

Tabel 5 MUMC+: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2014

| | PCR MUMC+ 2014 | FISH MUMC+ 2014 | Array MUMC+ 2014 | Totaal MUMC+ 2014 | Totaal MUMC+ 2013 | Totaal MUMC+ 2012 |
|--|----------------------|-----------------------|------------------------|-------------------------|-------------------------|-------------------------|
| Gestarte paren | 74 | 12 | 22 | 108 | 109 | 105 |
| Gestarte cycli | 110 | 15 | 37 | 162 | 164 | 143 |
| Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse* | 4 | 2 | 2 | 8 | 5 | 1 |
| Eicelpuncties | 97 | 12 | 33 | 142 | 135 | 125 |
| Cycli met analyse** | 95 | 14 | 33 | 142 | 134 | 122 |
| Dooicycli embryo's ingevroren na analyse*** | 18 | 3 | 4 | 25 | 20 | 15 |
| Cycli met embryotransfer in verse cyclus | 78 | 11 | 23 | 112 | 93 | 99 |
| Cycli met embryotransfer in een dooicyclus**** | 19 | 3 | 4 | 26 | 17 | 15 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse cyclus | 16 | 1 | 3 | 20 | 19 | 24 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus | 3 | 0 | 0 | 3 | 1 | 2 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal | 19 | 1 | 3 | 23 | 20 | 26 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte verse cyclus | 14,5 | 6,7 | 8,1 | 12,3 | 11,6 | 16,8 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie in verse cyclus | 16,5 | 8,3 | 9,1 | 14,1 | 14,1 | 19,2 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus | 20,5 | 9,1 | 13,0 | 17,9 | 20,4 | 24,2 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in dooicyclus | 15,8 | 0,0 | 0,0 | 11,5 | 5,9 | 13,3 |

* Cycli van embryo's die ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd zijn in 2014 en in een eerdere cyclus ingevroren zijn voor biopsie

** Inclusief analyses van embryo's die ontdooid en gebiopteerd zijn in 2014 en in een eerdere cyclus ingevroren zijn voor biopsie

*** Cycli van embryo's die ontdooid zijn in 2014 en in een eerdere cyclus gebiopteerd zijn en ingevroren zijn na analyse

**** Cycli met transfer van embryo's die ontdooid zijn in 2014

Tabel 6 UMCU: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2014

| | PCR UMCU 2014 | FISH UMCU 2014 | Totaal UMCU 2014 | Totaal UMCU 2013 | Totaal UMCU 2012 | Totaal MUMC+ 2012 |
|--|---------------------|----------------------|------------------------|------------------------|------------------------|-------------------------|
| Gestarte paren | 76 | 27 | 103 | 91 | 89 | 105 |
| Gestarte cycli | 111 | 37 | 148 | 130 | 113 | 143 |
| Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse* | 0 | 0 | 0 | 0 | 0 | 1 |
| Eicelpuncties | 104 | 32 | 136 | 118 | 102 | 125 |
| Cycli met analyse** | 101 | 32 | 133 | 114 | 99 | 122 |
| Dooicycli embryo's ingevroren na analyse*** | 39 | 13 | 52 | 38 | 24 | 15 |
| Cycli met embryotransfer in verse cyclus | 84 | 22 | 106 | 80 | 78 | 99 |
| Cycli met embryotransfer in een dooicyclus**** | 34 | 8 | 42 | 35 | 24 | 15 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse cyclus | 24 | 6 | 30 | 24 | 30 | 24 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus | 7 | 0 | 7 | 0 | 3 | 2 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal | 31 | 6 | 37 | 24 | 33 | 26 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte verse cyclus | 21,6 | 16,2 | 20,3 | 18,5 | 26,5 | 16,8 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie in verse cyclus | 23,1 | 18,8 | 22,1 | 20,3 | 29,4 | 19,2 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus | 28,6 | 27,3 | 28,3 | 30,0 | 38,5 | 24,2 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in dooicyclus | 20,6 | 0,0 | 16,7 | 0,0 | 12,5 | 13,3 |

* Cycli van embryo's die ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd zijn in 2014 en in een eerdere cyclus ingevroren zijn voor biopsie

** Inclusief analyses van embryo's die ontdooid en gebiopteerd zijn in 2014 en in een eerdere cyclus ingevroren zijn voor biopsie

*** Cycli van embryo's die ontdooid zijn in 2014 en in een eerdere cyclus gebiopteerd zijn en ingevroren zijn na analyse

**** Cycli met transfer van embryo's die ontdooid zijn in 2014

Tabel 7 UMCG: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2014

| | PCR UMCG 2014 | Satelliet- PCR UMCG- MUMC+ 2014 | FISH UMCG 2014 | Totaal UMCG 2014 | Totaal UMCG 2013 | Totaal UMCG 2012 |
|--|---------------------|---|----------------------|------------------------|------------------------|------------------------|
| Gestarte paren | 32 | 1 | 6 | 39 | 36 | 40 |
| Gestarte cycli | 43 | 2 | 7 | 52 | 48 | 59 |
| Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse* | 0 | 0 | 0 | 0 | 3 | 1 |
| Eicelpuncties | 38 | 1 | 5 | 44 | 40 | 52 |
| Cycli met analyse** | 38 | 1 | 5 | 44 | 42 | 52 |
| Dooicycli embryo's ingevroren na analyse*** | 21 | 0 | 5 | 26 | 24 | 8 |
| Cycli met embryotransfer in verse cyclus | 34 | 1 | 3 | 38 | 29 | 46 |
| Cycli met embryotransfer in een dooicyclus**** | 21 | 0 | 4 | 25 | 26 | 6 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse cyclus | 7 | 1 | 0 | 8 | 8 | 6 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus | 1 | 0 | 0 | 1 | 0 | 0 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal | 8 | 1 | 0 | 9 | 8 | 6 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte verse cyclus | 16,3 | 50,0 | 0,0 | 15,4 | 16,7 | 10,2 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie in verse cyclus | 18,4 | 100,0 | 0,0 | 18,2 | 20,0 | 11,5 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus | 20,6 | 100,0 | 0,0 | 21,1 | 27,6 | 13,0 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in dooicyclus | 4,8 | 0,0 | 0,0 | 4,0 | 0,0 | 0,0 |

* Cycli van embryo's die ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd zijn in 2014 en in een eerdere cyclus ingevroren zijn voor biopsie

** Inclusief analyses van embryo's die ontdooid en gebiopteerd zijn in 2014 en in een eerdere cyclus ingevroren zijn voor biopsie

*** Cycli van embryo's die ontdooid zijn in 2014 en in een eerdere cyclus gebiopteerd zijn en ingevroren zijn na analyse

**** Cycli met transfer van embryo's die ontdooid zijn in 2014

Tabel 8 AMC: Aantal gestarte PGD-behandelingen en zwangerschapspercentages in 2014

| | PCR AMC 2014 | Array AMC 2014 | Totaal AMC 2014 | Totaal AMC 2013 | | |
|--|--------------------|----------------------|-----------------------|-----------------------|--|--|
| Gestarte paren | 32 | 11 | 43 | 5 | | |
| Gestarte cycli | 41 | 12 | 53 | 5 | | |
| Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse* | 0 | 0 | 0 | 0 | | |
| Eicelpuncties | 35 | 11 | 46 | 5 | | |
| Cycli met analyse** | 35 | 11 | 46 | 5 | | |
| Dooicycli embryo's ingevroren na analyse*** | 17 | 0 | 17 | 0 | | |
| Cycli met embryotransfer in verse cyclus | 29 | 9 | 38 | 4 | | |
| Cycli met embryotransfer in een dooicyclus**** | 13 | 0 | 13 | 0 | | |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse cyclus | 12 | 5 | 17 | 0 | | |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus | 1 | 0 | 1 | 0 | | |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal | 13 | 5 | 18 | 0 | | |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte verse cyclus | 29,3 | 41,7 | 32,1 | 0,0 | | |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie in verse cyclus | 34,3 | 45,5 | 37,0 | 0,0 | | |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus | 41,4 | 55,6 | 44,7 | 0,0 | | |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in dooicyclus | 7,7 | 0,0 | 7,7 | 0,0 | | |

* Cycli van embryo's die ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd zijn in 2014 en in een eerdere cyclus ingevroren zijn voor biopsie

** Inclusief analyses van embryo's die ontdooid en gebiopteerd zijn in 2014 en in een eerdere cyclus ingevroren zijn voor biopsie

*** Cycli van embryo's die ontdooid zijn in 2014 en in een eerdere cyclus gebiopteerd zijn en ingevroren zijn na analyse

**** Cycli met transfer van embryo's die ontdooid zijn in 2014

Tabel 9 Indicaties voor gestarte PGD-behandelingen in 2014, per centrum

| PGD-methode en indicatie naar erfmodus | Gen | Aantal paren | Aantal starts | MUMC+ | UMCU | UMCG | AMC |
|--|---|--------------|---------------|-----------|-----------|-----------|-----------|
| PCR | | | | | | | |
| Autosomaal dominant | | 147 | 209 | 80 | 78 | 32 | 19 |
| Erfelijke borst- en eierstokkanker | BRCA1/2 | 36 | 44 | 15 | 19 | 5 | 5 |
| Ziekte van Huntington <i>directe test</i> | HTT | 19 | 29 | 8 | 14 | 4 | 3 |
| Ziekte van Huntington <i>exclusietest</i> | HTT | 6 | 11 | 4 | | 6 | 1 |
| Myotone dystrofie type 1 (DM1) | DMPK | 19 | 30 | 17 | 9 | 4 | |
| Neurofibromatose type 1 (NF1) | NF1 | 11 | 15 | 6 | 9 | | |
| Marfan syndroom | FBN1 | 7 | 10 | 1 | 6 | 2 | 1 |
| Familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP) | APC | 6 | 8 | 1 | 5 | 2 | |
| CADASIL | NOTCH3 | 4 | 6 | 4 | | 1 | 1 |
| Erfelijke darmkanker, niet polyposis (HNPCC) | 2 MSH2, 2 MSH6, 1 PMS2, 1 MLH1 | 5 | 6 | 1 | 2 | 1 | 2 |
| Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3) | ATXN3 | 4 | 5 | | | 4 | 1 |
| Cowden syndroom | PTEN | 2 | 3 | 1 | | 2 | |
| Dyskeratosis Congenita | TERC | 1 | 3 | | | | 3 |
| Schwannomatose | SMARCB1 | 1 | 3 | 3 | | | |
| Tubereuze sclerose complex 1 (TSC1) | TSC1 | 1 | 3 | | 3 | | |
| Von Hippel Lindau | VHL | 2 | 3 | | 2 | 1 | |
| Aniridie | PAX6 | 1 | 2 | | 2 | | |
| Erfelijke maagkanker | CDH1 | 1 | 2 | | 2 | | |
| Hereditary Cerebral Hemorrhage (HCHWA-D) | APP | 1 | 2 | 2 | | | |
| Neurofibromatose type 1 (NF1) en Hereditaire multipele exostosen type 1 (HME1) | NF1 + EXT1 | 1 | 2 | 2 | | | |
| Oculodentodigital dysplasia (ODDD) | GJA1 | 1 | 2 | 2 | | | |
| Peutz Jeghers syndroom | STK11 | 2 | 2 | 1 | | | 1 |
| Retinoblastoom | RB1 | 2 | 2 | 2 | | | |
| Spastische paraplegie type 3A | ATL1 | 1 | 2 | 2 | | | |
| Treacher Collins syndroom | TCOF1 | 1 | 2 | 2 | | | |
| AD Polycysteuze nierziekte type 1 | PKD1 | 1 | 1 | 1 | | | |
| Albright hereditaire osteodystrofie | GNAS | 1 | 1 | 1 | | | |
| Branchio-Oto-Renaal (BOR) syndroom | EYA1 | 1 | 1 | 1 | | | |
| Crouzon syndroom | FGFR2 | 1 | 1 | 1 | | | |
| Cutane leiomyomatosis | FH | 1 | 1 | | 1 | | |
| Dilaterende cardiomyopathie (DCM) | LMNA | 1 | 1 | | | | 1 |
| Hereditaire motorische sensorische neuropathie (HMSN1b) | MPZ | 1 | 1 | | 1 | | |
| Hereditaire multipele exostosen type 2 (HME2) | EXT2 | 1 | 1 | 1 | | | |
| Noonan syndroom | PTPN11 | 1 | 1 | | 1 | | |
| Osteogenesis Imperfecta type I | COL1A1 | 1 | 1 | | 1 | | |
| Rieger syndroom | PITX2 | 1 | 1 | | 1 | | |
| Tubereuze sclerose complex 2 (TSC2) | TSC2 | 1 | 1 | 1 | | | |
| Autosomaal recessief | | 42 | 60 | 16 | 19 | 9 | 16 |
| Spinale spieratrofie type 1/2 (SMA 1/2) | SMN1 | 11 | 16 | 5 | 5 | 4 | 2 |
| Cystische fibrose (CF) | CFTR | 7 | 11 | 3 | 4 | 1 | 3 |
| VICI syndroom | EPG5 | 2 | 3 | | | | 3 |
| Ziekte van Krabbe | GALC | 2 | 3 | 2 | 1 | | |

| PGD-methode en indicatie naar erfmodus | Gen | Aantal paren | Aantal starts | MUMC+ | UMCU | UMCG | AMC |
|---|--------------|--------------|---------------|------------|------------|-----------|-----------|
| Benigne recurrenente intrahepatische cholestase (BRIC) | ATP8B1 | 1 | 2 | | 2 | | |
| Congenital disorder of glycosylation (CDG) 1a | PMM2 | 1 | 2 | | 2 | | |
| Desbuquois skeletdysplasie type 1 | CANT1 | 1 | 2 | | | | 2 |
| Microcephalic Osteoplastic Primordial Dwarfism type II (MOPD II) | PCNT | 1 | 2 | | | 2 | |
| Muscle Eye Brain Disease (MEB) | POMGnT1 | 1 | 2 | | | | 2 |
| Oculocutaneous Albinism, type 1A | TYR | 1 | 2 | 2 | | | |
| Spinale spieratrofie type 1 (SMA) en Ataxia oculomotor apraxia syndrome (AOA) | SMN1 + APTX | 1 | 2 | 2 | | | |
| Achromatopsie | CNGB3 | 1 | 1 | | 1 | | |
| Alpers syndroom | POLG | 1 | 1 | 1 | | | |
| Alpers syndroom en MELAS (m.3243A>G) | POLG + MTTL1 | 1 | 1 | 1 | | | |
| Crigler Najjar syndroom type I | UGT1A1 | 1 | 1 | | 1 | | |
| Ellis van Creveld syndroom | EVC2 | 1 | 1 | | | 1 | |
| Marinesco Sjögren syndroom | SIL1 | 1 | 1 | | | | 1 |
| Microvillus inclusion Disease | MYO5B | 1 | 1 | | 1 | | |
| Non ketonische hyperglycemie | GLDC | 1 | 1 | | 1 | | |
| Pontocerebellaire hypoplasie type 2A | TSEN54 | 1 | 1 | | | | 1 |
| Sanfilippo type B | NAGLU | 1 | 1 | | | | 1 |
| Sensenbrenner syndroom | IFT43 | 1 | 1 | | 1 | | |
| Sikkelcelanemie | HBB | 1 | 1 | | | 1 | |
| Ziekte van Pompe | GAA | 1 | 1 | | | | 1 |
| X-gebonden (mutatiedetectie) | | 23 | 34 | 10 | 14 | 4 | 6 |
| Fragiele X syndroom | FMR1 | 7 | 12 | 3 | 7 | 2 | |
| Duchenne/Becker spierdystrofie | DMD | 7 | 10 | 3 | 6 | 1 | |
| Alport syndroom | COL4A5 | 4 | 5 | 2 | 1 | | 2 |
| Agammaglobulinemie | BTK | 1 | 2 | 2 | | | |
| Hemofilie A | F8 | 2 | 2 | | | | 2 |
| Hemofilie B | F9 | 1 | 2 | | | | 2 |
| Ziekte van Norrie | NDP | 1 | 1 | | | 1 | |
| Mitochondrieel | | 3 | 4 | 4 | | | |
| MELAS (m.3243A>G) | MTTL1 | 2 | 3 | 3 | | | |
| Leigh (m.14.487T>C) | MTND6 | 1 | 1 | 1 | | | |
| Totaal PCR | | 215 | 307 | 110 | 111 | 45 | 41 |
| FISH | | | | | | | |
| X-gebonden (geslachtsbepaling) | | 9 | 9 | 2 | 6 | 1 | |
| Hemophilie A/B | | 3 | 3 | 1 | 1 | 1 | |
| Hunter syndroom | | 1 | 1 | | 1 | | |
| X-gebonden multipele congenitale afwijkingen door mutatie in PIGA-gen | | 1 | 1 | | 1 | | |
| Alport syndroom | | 1 | 1 | 1 | | | |
| Androgeen Ongevoeligheidssyndroom | | 1 | 1 | | 1 | | |
| Duchenne/Becker spierdystrofie | | 1 | 1 | | 1 | | |
| Lymfangioproliferatieve ziekte | | 1 | 1 | | 1 | | |

| PGD-methode en indicatie naar erfmodus | Gen | Aantal paren | Aantal starts | MUMC+ | UMCU | UMCG | AMC |
|--|-----|--------------|---------------|------------|------------|-----------|-----------|
| Structurele chromosoomafwijking | | 36 | 50 | 13 | 31 | 6 | |
| Reciproke translocatie vrouw drager | | 15 | 20 | 4 | 12 | 4 | |
| Reciproke translocatie man drager | | 10 | 14 | 2 | 10 | 2 | |
| Deletie 22q11 | | 2 | 4 | 4 | | | |
| Robertsoniaanse translocatie man drager | | 4 | 5 | 1 | 4 | | |
| Inversie | | 2 | 3 | | 3 | | |
| Robertsoniaanse translocatie vrouw drager | | 1 | 2 | | 2 | | |
| Mozaïek 45X,46XX,47XXX | | 1 | 1 | 1 | | | |
| 46,XX,del(22)(q13)/46,XX | | 1 | 1 | 1 | | | |
| Totaal FISH | | 45 | 59 | 15 | 37 | 7 | 0 |
| Array | | | | | | | |
| Structurele chromosoomafwijking | | | | | | | |
| Robertsoniaanse translocatie man drager | | 11 | 17 | 15 | | | 2 |
| Reciproke translocatie vrouw drager | | 9 | 14 | 8 | | | 6 |
| Reciproke translocatie man drager | | 9 | 11 | 7 | | | 4 |
| Robertsoniaanse en reciproke translocatie vrouw drager | | 1 | 2 | 2 | | | |
| Inversie | | 1 | 1 | 1 | | | |
| Robertsoniaanse translocatie vrouw drager | | 1 | 1 | 1 | | | |
| 47,XX,del(9)(q22.32q31.3),+r(9) | | 1 | 3 | 3 | | | |
| Totaal Array | | 33 | 49 | 37 | 0 | 0 | 12 |
| Totaal alle indicaties | | 293 | 415 | 162 | 148 | 52 | 53 |

Tabel 10 Overzicht aantal zwangerschappen na PGD in 2014

| | Totaal | MUMC+ | UMCU | UMCG | AMC |
|--|--------|-------|------|------|-----|
| Zwangere vrouwen | 121 | 33 | 50 | 15 | 23 |
| Tweemaal zwanger in 2014 middels PGD | 3 | 1 | 1 | 1 | 0 |
| Positieve zwangerschapstesten | 124 | 34 | 51 | 16 | 23 |
| Positieve zwangerschapstesten na verse cyclus | 103 | 29 | 40 | 14 | 20 |
| Positieve zwangerschapstesten na dooicyclus | 21 | 5 | 11 | 2 | 3 |
| Klinische zwangerschap met positieve hartactie | 90 | 26 | 37 | 9 | 18 |
| Klinische zwangerschap na verse cyclus | 77 | 22 | 30 | 8 | 17 |
| Klinische zwangerschap na dooicyclus | 13 | 4 | 7 | 1 | 1 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken | 87 | 23 | 37 | 9 | 18 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na verse cyclus | 75 | 20 | 30 | 8 | 17 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken na dooicyclus | 12 | 3 | 7 | 1 | 1 |
| Eenlingzwangerschap | 82 | 23 | 34 | 7 | 18 |
| Tweelingzwangerschap* | 5 | 0 | 3 | 2 | 0 |
| Nog zwanger van eenling op 31.12.2014 | 64 | 18 | 25 | 6 | 15 |
| Nog zwanger van tweeling op 31.12.2014 | 4 | 0 | 3 | 1 | 0 |

* Drie tweelingen na transfer van één embryo, twee tweelingen na transfer van twee embryo's

Tabel 11 Zwangerschappen naar indicatie en erfmodus in 2014

| PGD-methode en indicatie naar erfmodus | Gen | Totaal | MUMC+ | UMCU | UMCG | AMC |
|--|---------------------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|
| PCR | | | | | | |
| Autosomaal dominant | | 63 | 15 | 26 | 12 | 10 |
| Erfelijke borst- en eierstokkanker** | 7 BRCA1, 5 BRCA2 | 12 | 1 | 6 | 2 | 3 |
| Ziekte van Huntington <i>directe test</i> * | HTT | 10 | | 6 | 4 | |
| Huntington <i>exclusietest</i> | HTT | 2 | | | 1 | 1 |
| Myotone dystrofie type 1 (DM1) | DMPK | 9 | 3 | 4 | 2 | |
| Neurofibromatose type 1 (NF1)* | NF1 | 6 | 2 | 4 | | |
| CADASIL*** | NOTCH3 | 3 | 2 | | | 1 |
| Erfelijke darmkanker, niet polyposis (HNPCC) | 2 MSH2/1 MLH1 | 3 | | | 1 | 2 |
| AD polycysteuze nierziekte (ADPKD)*** | PKD1 | 1 | 1 | | | |
| Albright hereditaire osteodystrofie | GNAS | 1 | 1 | | | |
| Branchio-Oto-Renaal (BOR) syndroom | EYA1 | 1 | 1 | | | |
| Cowden syndroom | PTEN | 1 | | | 1 | |
| Dilaterende cardiomyopathie | LMNA | 1 | | | | 1 |
| Dyskeratosis congenita* | TERC | 1 | | | | 1 |
| Erfelijke maagkanker | CDH1 | 1 | | 1 | | |
| Familiaire ademateuze polyposis coli (FAP)* | APP | 1 | | 1 | | |
| Hereditary Cerebral Hemorrhage (HCHWA-D) | APP | 1 | 1 | | | |
| Hereditaire motorische sensorische polyneuropathie type 1b (HMSN1b) | MPZ | 1 | | 1 | | |
| Marfan syndroom | FBN1 | 1 | | | 1 | |
| Neurofibromatose type 1 en Hereditaire multipele exostosen type 1 (HME1) | NF1 + EXT1 | 1 | 1 | | | |
| Peutz Jeghers syndroom | STK11 | 1 | | | | 1 |
| Retinoomblastoom* | RB1 | 1 | 1 | | | |
| Rieger syndroom | PITX2 | 1 | | 1 | | |
| Spastische paraplegie type 3A | ATL1 | 1 | 1 | | | |
| Tubereuze sclerose complex 1 (TSC1) | TSC1 | 1 | | 1 | | |
| Von Hippel Lindau syndroom | VHL | 1 | | 1 | | |
| Autosomaal recessief | | 16 | 4 | 8 | 1 | 3 |
| Benigne recurrenente intrahepatische cholestase (BRIC) | ATP8B1 | 2 | | 2 | | |
| Cystische fibrose (CF)* | CFTR | 2 | | 1 | | 1 |
| Spinale spieratrofie type 1/2* | SMA1/2 | 2 | | 2 | | |
| VICI syndroom | EPG5 | 2 | | | | 2 |
| Ziekte van Pompe* | GAA | 2 | 1 | | | 1 |
| Alpers syndroom | POLG | 1 | 1 | | | |
| Alpers syndroom en MELAS (m.3243A>G) | POLG + MTTL1 | 1 | 1 | | | |
| Ellis van Crefeld-syndroom | EVC2 | 1 | | | 1 | |
| Microvillus inclusion Disease | MYO5B | 1 | | 1 | | |
| Oculaan Albinisme type 1a | TYR | 1 | 1 | | | |
| Sanfilippo type B | NAGLU | 1 | | | | 1 |
| Sensenbrenner syndroom | IFT43 | 1 | | 1 | | |
| Ziekte van Krabbe | GALC | 1 | | 1 | | |

| PGD-methode en indicatie naar erfmodus | Gen | Totaal | MUMC+ | UMCU | UMCG | AMC |
|---|--------|------------|-----------|-----------|-----------|-----------|
| X-gebonden (mutatiedetectie) | | 17 | 5 | 7 | 2 | 2 |
| Duchenne/Becker spierdystrofie* | DMD | 6 | 3 | 2 | 1 | |
| Fragiele X syndroom | FMR1 | 4 | | 3 | 1 | |
| Alport syndroom* | COL4A5 | 3 | 1 | | | 2 |
| Agammaglobulinemie | BTK | 1 | 1 | | | |
| Hemofilie A* | F8 | 1 | | 1 | | |
| Simpson Golabi Behmel syndroom* | GPC3 | 1 | | 1 | | |
| Ziekte van Norrie* | NDP | 1 | | | 1 | |
| Mitochondrieel | | 1 | 1 | | | |
| MELAS (m.3243A>G) | | 1 | 1 | | | |
| Positieve zwangerschapstest | | 99 | 25 | 41 | 16 | 17 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken | | 72 | 19 | 31 | 9 | 13 |
| FISH | | | | | | |
| X-gebonden (geslachtsbepaling) | | 4 | 1 | 3 | | |
| Androgeen ongevoeligheidssyndroom | | 1 | | 1 | | |
| Hemofilie A*** | | 1 | 1 | | | |
| Hunter syndroom | | 1 | | 1 | | |
| X-gebonden multipele congenitale afwijkingen (PIGA-gen) | | 1 | | 1 | | |
| Structurele chromosoomafwijking | | 10 | 3 | 7 | | |
| Reciproke translocatie* | | 8 | 3 | 5 | | |
| Robertsoniaanse translocatie | | 2 | | 2 | | |
| Positieve zwangerschapstest | | 14 | 4 | 10 | | |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken | | 7 | 1 | 6 | | |
| Array | | | | | | |
| Structurele chromosoomafwijking | | 11 | 5 | | | 6 |
| Robertsoniaanse translocatie | | 6 | 4 | | | 2 |
| Reciproke translocatie | | 5 | 1 | | | 4 |
| Positieve zwangerschapstest | | 11 | 5 | | | 6 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken | | 8 | 3 | | | 5 |
| Totaal | | | | | | |
| Positieve zwangerschapstest | | 124 | 34 | 51 | 16 | 23 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken | | 87 | 23 | 37 | 9 | 18 |

* Waarvan één na een transfer van één embryo ingevroren na biopsie en analyse en ontdooid in 2014

** Waarvan drie na een transfer van één embryo ingevroren na biopsie en analyse en ontdooid in 2014

*** Na transfer van één ingevroren embryo ontdooid, gebiopteerd en geanalyseerd in 2014

Tabel 12 Aantal bevallingen en kinderen in 2014*

| | Totaal | MUMC+ | UMCU | UMCG | AMC |
|--------------------------|-----------|-----------|-----------|----------|----------|
| Bevallingen | 53 | 18 | 24 | 8 | 3 |
| Immatuur (12-24 weken)** | 1 | 0 | 0 | 0 | 1 |
| Prematuur (24-37 weken) | 7 | 3 | 3 | 1 | 0 |
| À terme (> 37 weken) | 45 | 15 | 21 | 7 | 2 |
| Levendgeborenen | 55 | 18 | 26 | 9 | 2 |
| Eenlingen | 50 | 18 | 23 | 7 | 2 |
| Tweelingen | 1 | 0 | 0 | 1 | 0 |
| Drielingen | 1 | 0 | 1 | 0 | 0 |
| Jongens | 30 | 10 | 12 | 6 | 2 |
| Meisjes | 25 | 8 | 14 | 3 | 0 |

* Behandelingen gestart in 2013 of 2014

** Intra-uteriene vruchtdood bij termijn van 17 weken levenloos meisje geboren

Tabel 13 Aantal gestarte PGD-behandelingen cumulatief tot en met 2014 en zwangerschapspercentages

| | Totaal PGD Nederland | Totaal MUMC+^ | Totaal UMCU^^ | Totaal UMCG^^^ | Totaal AMC^^^^ | PCR | FISH | Array |
|--|----------------------|---------------|---------------|----------------|----------------|------|------|-------|
| Gestarte paren | 1177 | 645 | 389 | 100 | 43 | 644 | 491 | 42 |
| Gestarte cycli | 2370 | 1383 | 726 | 203 | 58 | 1363 | 946 | 61 |
| Dooicycli embryo's ingevroren voor analyse* | 50 | 46 | 0 | 4 | 0 | 34 | 14 | 2 |
| Eicelpuncties | 1999 | 1137 | 637 | 174 | 51 | 1178 | 769 | 52 |
| Cycli met een analyse | 1981 | 1131 | 623 | 176 | 51 | 1166 | 763 | 52 |
| Dooicycli embryo's ingevroren na analyse** | 443 | 97 | 181 | 62 | 17 | 257 | 177 | 9 |
| Cycli met embryotransfer in verse cyclus | 1490 | 833 | 480 | 135 | 42 | 944 | 509 | 37 |
| Cycli met embryotransfer in dooicyclus*** | 351 | 116 | 162 | 60 | 13 | 257 | 90 | 4 |
| Doorgaand zwanger > 12 weken na verse cyclus | 383 | 196 | 141 | 29 | 17 | 331 | 142 | 10 |
| Doorgaand zwanger > 12 weken na dooicyclus | 32 | 13 | 16 | 2 | 1 | 25 | 7 | 0 |
| Doorgaande zwangerschap > 12 weken totaal | 415 | 209 | 157 | 31 | 18 | 256 | 149 | 10 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per gestarte cyclus | 17,5 | 15,1 | 21,6 | 15,2 | 31,0 | 18,8 | 15,8 | 16,4 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per eicelpunctie | 20,8 | 18,4 | 24,6 | 17,8 | 35,3 | 21,7 | 19,4 | 19,2 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer | 22,5 | 22,0 | 24,5 | 15,9 | 32,7 | 21,3 | 24,9 | 24,4 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer in verse cyclus | 25,7 | 23,5 | 29,4 | 21,5 | 40,5 | 24,5 | 27,9 | 27,0 |
| Percentage doorgaande zwangerschap > 12 weken per embryotransfer na dooicyclus | 9,1 | 11,2 | 9,9 | 3,3 | 7,7 | 9,7 | 7,8 | 0,0 |

* Ontdooien biopsie en analyse tot en met 2014 van embryo's die in een eerdere cyclus ingevroren zijn

** Ontdooien tot en met 2014 van embryo's die in een eerdere cyclus na analyse ingevroren zijn

*** Embryotransfer van ontdoode embryo's die voor of na analyse ingevroren zijn

^ MUMC+ is gestart met PGD in 1995

^^ UMCU is gestart met PGD in 2008

^^^ 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 2014

| Gen | Aantal | | MUMC+ | | UMCU | | UMCG | | AMC | | |
|---|---|------------|------------|------------|------------|------------|-----------|-----------|-----------|-----------|---|
| | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | |
| PCR | | | | | | | | | | | |
| Autosomaal dominant | 423 | 932 | 235 | 546 | 143 | 289 | 28 | 72 | 17 | 23 | |
| Ziekte van Huntington <i>directe test</i> | HTT | 97 | 229 | 71 | 169 | 20 | 43 | 4 | 13 | 2 | 4 |
| Ziekte van Huntington <i>exclusietest</i> | HTT | 7 | 15 | 3 | 8 | 0 | 0 | 3 | 6 | 1 | 1 |
| Myotone dystrofie type 1 (DM1) | DMPK | 79 | 172 | 40 | 96 | 33 | 66 | 6 | 10 | | |
| Erfelijke borst- en eierstokkanker | BRCA1/2 | 76 | 156 | 34 | 71 | 30 | 62 | 6 | 13 | 6 | 8 |
| Familiaire Adenomateuze Polyposis coli (FAP) | APC | 21 | 64 | 12 | 35 | 7 | 19 | 2 | 10 | | |
| Marfan syndroom | FBN1 | 22 | 49 | 8 | 22 | 12 | 22 | 1 | 4 | 1 | 1 |
| Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3) | ATXN3 | 17 | 39 | 14 | 28 | | | 2 | 10 | 1 | 1 |
| Neurofibromatose type 1 (NF1) | NF1 | 15 | 30 | 6 | 13 | 9 | 17 | | | | |
| Tubereuze sclerose complex 1 (TSC1) | TSC1 | 5 | 12 | 4 | 8 | 1 | 4 | | | | |
| Erfelijke darmkanker, niet polyposis (HNPCC) | 5 MSH2, 2 PMS2, 2 MSH6, 1 MLH1 | 6 | 10 | 2 | 5 | 1 | 2 | 1 | 1 | 2 | 2 |
| Retinoblastoom | RB1 | 5 | 10 | 3 | 5 | 2 | 5 | | | | |
| Cowden syndroom | PTEN | 3 | 9 | 1 | 5 | 1 | 1 | 1 | 3 | | |
| Erfelijke maagkanker | CDH1 | 3 | 8 | 2 | 5 | 1 | 3 | | | | |
| Hereditaire multipele exostosen type 1 (HME1) | EXT1 | 4 | 8 | 1 | 3 | 3 | 5 | | | | |
| CADASIL | NOTCH3 | 4 | 7 | 2 | 5 | | | 1 | 1 | 1 | 1 |
| Hereditary Cerebral Hemorrhage (HCHWA-D) | APP | 3 | 7 | 1 | 3 | 2 | 4 | | | | |
| Treacher Collins syndroom | TCOF1 | 2 | 6 | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | |
| Von Hippel Lindau | VHL | 3 | 6 | 1 | 2 | 1 | 3 | 1 | 1 | | |
| Branchio-Oto-Renaal (BOR) syndroom | EYA1 | 1 | 5 | 1 | 5 | | | | | | |
| Familiaire atypische multipele mole melanoma (FAMMM) | CDKN2A | 3 | 5 | 2 | 3 | 1 | 2 | | | | |
| Frontotemporale dementie | TAU | 2 | 5 | 2 | 5 | | | | | | |
| Hereditaire multipele exostosen type 2 (HME2) | EXT2 | 2 | 5 | 2 | 5 | | | | | | |
| Noonan syndroom | PTPN11 | 3 | 5 | | | 3 | 5 | | | | |
| Tubereuze sclerose complex 2 (TSC2) | TSC2 | 2 | 5 | 1 | 2 | 1 | 3 | | | | |
| Aniridie | PAX6 | 2 | 4 | 1 | 1 | 1 | 3 | | | | |
| Holoprosencephalie | SHH | 2 | 4 | 2 | 4 | | | | | | |
| Nemaline myopathie | ACTA1 | 2 | 4 | | | 2 | 4 | | | | |
| Dyskeratosis Congenita | TERC | 1 | 3 | | | | | | | 1 | 3 |
| Hypochondropasie | FGFR3 | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | | | |
| Li-Fraumeni syndroom | TP53 | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | | | |
| Schwannomatose | SMARCB1 | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | | | |
| Spastische paraplegie type 4 | SPAST | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | | | |
| AD Polycysteuze Nierziekte type 1 | PKD1 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Alagille syndroom | JAG1 | 1 | 2 | | | 1 | 2 | | | | |
| Albright hereditaire osteodystrofie | GNAS | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Crouzon syndroom | FGFR2 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Ectodermale dysplasie ectrodactylie clefting (EEC) syndroom / Split hand foot malformation type 4 | TP63 | 2 | 2 | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | |
| Gorlin syndroom | PTCH1 | 2 | 2 | | | 2 | 2 | | | | |
| Hereditaire motorische sensorische neuropathie (HMSN2) | MFN2 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Hereditaire motorische sensorische neuropathie (HMSN1b) | MPZ | 1 | 2 | | | 1 | 2 | | | | |

| | Gen | Aantal | | MUMC+ | | UMCU | | UMCG | | AMC | |
|---|------------|------------|------------|-----------|------------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|
| | | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli |
| Hereditaire Motorische Sensorische Neuropathie (HMSN1a) | PMP22 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Nail-patella syndroom | LMX1B | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Neurofibromatose type 1 en Hereditaire multipele exostosen type 1 | NF1 + EXT1 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Oculodentodigital dysplasia (ODDD) | GJA1 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Peutz Jeghers syndroom | STK11 | 2 | 2 | 1 | 1 | | | | | 1 | 1 |
| Spastische paraplegie type 3A | ATL1 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Achondroplasie | FGFR3 | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| Cutane leiomyomatose | FH | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Dilaterende cardiomyopathie | LMNA | 1 | 1 | | | | | | | 1 | 1 |
| Ehlers Danlos syndroom type 4 | COL3A1 | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| Holt Oram syndroom | TBX5 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Osteogenesis Imperfecta type 1 | COL1A1 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Osteogenesis Imperfecta type 3 | COL1A2 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Porencephalie | COL4A1 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Rieger syndroom | PITX2 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17) | TBP | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| Autosomaal recessief | | 142 | 274 | 72 | 154 | 48 | 82 | 11 | 21 | 11 | 17 |
| Cystische fibrose (CF) | CFTR | 51 | 106 | 29 | 71 | 17 | 27 | 3 | 5 | 2 | 3 |
| Spinale spieratrofie type 1/2 (SMA1/2) | SMN1 | 32 | 58 | 17 | 33 | 10 | 17 | 3 | 6 | 2 | 2 |
| Pontocerebellaire hypoplasie type 2a (PCH2a) | TSEN54 | 4 | 8 | 1 | 2 | 1 | 3 | 1 | 2 | 1 | 1 |
| Congenital disorder of glycosylation (CDG) 1a | PMM2 | 2 | 6 | | | 2 | 6 | | | | |
| Ziekte van Krabbe | GALC | 3 | 5 | 2 | 4 | 1 | 1 | | | | |
| Aicardi Goutieres syndroom | RNASEH2C | 1 | 4 | | | 1 | 4 | | | | |
| Phenylketonurie (PKU) | PAH | 1 | 4 | 1 | 4 | | | | | | |
| Ziekte van Pompe | GAA | 3 | 4 | 2 | 2 | | | | | 1 | 2 |
| Adrenogenitaal syndroom | CYP21A2 | 3 | 3 | 2 | 2 | 1 | 1 | | | | |
| Beta thalassemie | HBB | 2 | 3 | 1 | 2 | 1 | 1 | | | | |
| Congenitale ichtyosis | TGM1 | 2 | 3 | 1 | 1 | 1 | 2 | | | | |
| 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 | | | | | | |
| Mucopolysaccharidose type 2 | GNPTAB | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | | | |
| Polycysteuze nierziekte (ARPKD) | PKHD1 | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | | | |
| Sanfilippo type B | NAGLU | 1 | 3 | 1 | 2 | | | | | | 1 |
| Smith-Lemli-Opitz syndroom | DHCR7 | 1 | 3 | | | 1 | 3 | | | | |
| VICI syndroom | EPG5 | 2 | 3 | | | | | | | 2 | 3 |
| Walker-Warburg syndroom | FKRP | 1 | 3 | | | | | 1 | 3 | | |
| Alpers syndroom en MELAS m.3243A>G | POLG+MTTL1 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Benigne recurrente intrahepatische cholestase (BRIC) | ATP8B1 | 1 | 2 | | | 1 | 2 | | | | |
| Congenitale doofheid | GJB2 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Congenitale merosine negatieve spierdystrofie | LAMA2 | 1 | 2 | | | 1 | 2 | | | | |
| Desbuquois skeletdysplasie type 1 | CANT1 | 1 | 2 | | | | | | | 1 | 2 |
| Ellis von Crefeld syndroom | EVC2 | 1 | 2 | | | | | 1 | 2 | | |

| | Gen | Aantal | | MUMC+ | | UMCU | | UMCG | | AMC | |
|--|-----------|------------|-------------|------------|------------|------------|------------|-----------|------------|-----------|-----------|
| | | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli |
| Glycogeen stappelingsziekte type 1A | G6PC | 2 | 2 | | | 2 | 2 | | | | |
| Metachromatische leukodystrofie | ARSA | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Microcephalic Osteoplastic Primordial Dwarfism type II (MOPD II) | PCNT | 1 | 2 | | | | | 1 | 2 | | |
| Muscle Eye Brain Disease (MEB) | POMGnT1 | 1 | 2 | | | | | | | 1 | 2 |
| Oculocutaneous Albinism type 1a | TYR | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Osteogenesis Imperfecta type 3 | LEPRE1 | 1 | 2 | | | 1 | 2 | | | | |
| Sandhoff | HEXB | 1 | 2 | 1 | 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 | | | | | | |
| Achromatopsie | CNGB3 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Alpers syndroom | POLG | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| Crigler Najjar syndroom type 1 | UGT1A1 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Fanconi anemie | FANC-F | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| Marinesco Sjögren syndrome | SIL1 | 1 | 1 | | | | | | | 1 | 1 |
| Microvillus Inclusion Disease | MYO5B | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Niemann-Pick syndroom | SMPD1 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Non ketotische hyperglycemie | GLDC | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Sensenbrenner syndroom | IFT43 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Sikkelcelanemie | HBB | 1 | 1 | | | | | 1 | 1 | | |
| Tyrosine hydroxylase deficiëntie | TH | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| X-gebonden (mutatiedetectie) | | 69 | 142 | 38 | 80 | 20 | 41 | 7 | 15 | 4 | 6 |
| Fragiele X syndroom | FMR1 | 40 | 85 | 26 | 50 | 10 | 26 | 4 | 9 | | |
| Duchenne/Becker spierdystrofie | DMD | 9 | 21 | 4 | 11 | 4 | 9 | 1 | 1 | | |
| Alport syndroom | COL4A5 | 5 | 7 | 2 | 4 | 1 | 1 | | | 2 | 2 |
| Hemofilie A | F8 | 4 | 7 | 0 | | 2 | 2 | 1 | 3 | 1 | 2 |
| Adrenoleucodystrofie | ABCD1 | 1 | 4 | 1 | 4 | | | | | | |
| Retinitis Pigmentosa | RP1 | 1 | 4 | 1 | 4 | | | | | | |
| Pelizaeus-Merzbacher syndroom | PLP1 | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | | | |
| Agammaglobulinemie | BTK | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Hemofilie B | F9 | 1 | 2 | 0 | | | | | | 1 | 2 |
| Ziekte van Norrie | NDP | 1 | 2 | 0 | | | | 1 | 2 | | |
| Incontinentia pigmenti | NEMO | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| Lissencephalie | DCX | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Lymfangioproliferatieve ziekte | SH2DA1A | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| Periventriculaire nodulaire heterotopie | FLN1 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Simpson Golabi Behmel syndroom | GPC3 | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Mitochondrieel (mutatiedetectie) | | 10 | 17 | 10 | 17 | | | | | | |
| MELAS m.3243A>G | | 6 | 11 | 6 | 11 | | | | | | |
| Leigh/NARP m.8993C>T/G | | 2 | 4 | 2 | 4 | | | | | | |
| Leigh (m.14.487T>C) | | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| MERRF m.8344A>G | | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| Totaal PCR | | 644 | 1363 | 355 | 797 | 211 | 412 | 46 | 108 | 32 | 46 |

| Gen | Aantal | | MUMC+ | | UMCU | | UMCG | | AMC | |
|---|------------|------------|-----------|------------|-----------|-----------|-----------|-----------|-------|-------|
| | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli |
| FISH | | | | | | | | | | |
| X-gebonden (geslachtsbepaling) | 124 | 260 | 79 | 175 | 31 | 60 | 14 | 25 | | |
| Hemophilie A/B | 30 | 60 | 16 | 34 | 9 | 20 | 5 | 6 | | |
| Duchenne/Becker spierdystrofie | 20 | 45 | 16 | 37 | 3 | 5 | 1 | 3 | | |
| Androgeen ongevoeligheidssyndroom | 6 | 10 | | | 6 | 10 | | | | |
| Adrenoleucodystrofie | 5 | 9 | 5 | 9 | | | | | | |
| Hydrocephalie | 4 | 9 | 2 | 6 | 2 | 3 | | | | |
| Menkes syndroom | 1 | 9 | 1 | 9 | | | | | | |
| 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 | | | | |
| Alport syndroom | 5 | 7 | 5 | 7 | | | | | | |
| Nefrogene diabetes insipidus | 2 | 7 | 1 | 4 | 1 | 3 | | | | |
| Chronisch Granulomateuze ziekte (CGD) | 1 | 5 | 1 | 5 | | | | | | |
| FG-syndroom | 2 | 5 | 2 | 5 | | | | | | |
| Lenz syndroom | 1 | 4 | 1 | 4 | | | | | | |
| Lymphoproliferatieve ziekte | 1 | 4 | 1 | 4 | | | | | | |
| Myotubulaire myopathie | 2 | 4 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | |
| Chorioideremie | 2 | 3 | 2 | 3 | | | | | | |
| Hunter syndroom | 2 | 3 | | | 2 | 3 | | | | |
| Kegelstaafdystrofie | 1 | 3 | | | | | 1 | 3 | | |
| Opitz syndroom | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | | | |
| Retinitis pigmentosa (RP2/RP3) | 2 | 3 | | | | | 2 | 3 | | |
| Retinoschisis | 2 | 3 | 2 | 3 | | | | | | |
| Spinocerebellaire ataxia | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | | | |
| Spondylo-epimetafysaire dysplasie (SEMD) | 2 | 3 | | | | | 2 | 3 | | |
| X-gebonden mentale retardatie | 2 | 3 | 2 | 3 | | | | | | |
| X-gebonden multipele congenitale afwijkingen (PIGA-gen) | 2 | 3 | | | 2 | 3 | | | | |
| Ziekte van Norrie | 1 | 3 | 1 | 3 | | | | | | |
| Coffin Lowry syndroom | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Hypophosphatemische rachitis | 2 | 2 | 2 | 2 | | | | | | |
| Lesch Nyhan syndroom | 2 | 2 | 2 | 2 | | | | | | |
| Mohr-Tranebjaerg | 1 | 2 | | | 1 | 2 | | | | |
| Ohdo syndroom | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| SOX3 | 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 | | | | | | |
| Lymfangioproliferatieve ziekte | 1 | 1 | | | 1 | 1 | | | | |
| Pelizaesus Merzbacher syndroom | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| Autosomaal dominant (geslachtsbepaling) | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Erfelijke borst- en eierstokkanker (BRCA1) | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Mitochondrieel (geslachtsbepaling) | 3 | 4 | 3 | 4 | | | | | | |
| Leber Hereditaire Opticus Neuropathie (LHON) | 3 | 4 | 3 | 4 | | | | | | |

| Gen | Aantal | | MUMC+ | | UMCU | | UMCG | | AMC | |
|---|-------------|-------------|------------|-------------|------------|------------|------------|------------|-----------|-----------|
| | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli | Paren | Cycli |
| Structurele chromosoomafwijking | 363 | 680 | 176 | 356 | 147 | 254 | 40 | 70 | | |
| Reciproke translocaties | 252 | 472 | 117 | 231 | 106 | 188 | 29 | 53 | | |
| Robertsoniaanse translocaties | 83 | 160 | 41 | 91 | 36 | 60 | 6 | 9 | | |
| Deleties | 12 | 25 | 11 | 24 | | | 1 | 1 | | |
| Inversies | 7 | 9 | 2 | 3 | 5 | 6 | | | | |
| Inserties | 4 | 6 | 2 | 3 | | | 2 | 3 | | |
| Reciproke en Robertsoniaanse translocatie | 2 | 4 | | | | | 2 | 4 | | |
| Recidiverende trisomie 21 | 1 | 2 | 1 | 2 | | | | | | |
| Mozaïek Turner syndroom | 2 | 2 | 2 | 2 | | | | | | |
| Totaal FISH | 491 | 946 | 259 | 537 | 178 | 314 | 54 | 95 | | |
| Array | | | | | | | | | | |
| Structurele chromosoomafwijking | | | | | | | | | | |
| Reciproke translocatie | 21 | 28 | 12 | 18 | | | | | 9 | 10 |
| Robertsoniaanse translocatie | 16 | 22 | 14 | 20 | | | | | 2 | 2 |
| Deleties | 2 | 5 | 2 | 5 | | | | | | |
| Robertsoniaanse en reciproke translocatie | 2 | 5 | 2 | 5 | | | | | | |
| Inversies | 1 | 1 | 1 | 1 | | | | | | |
| Totaal Array | 42 | 61 | 31 | 49 | | | | | 11 | 12 |
| Totaal | 1177 | 2370 | 645 | 1383 | 389 | 726 | 100 | 203 | 43 | 58 |

Tabel 15 Aantal zwangerschappen en kinderen geboren na PGD cumulatief tot en met 2014

| Zwangerschappen | Totaal | Verloop doorgaande zwangerschappen > 12 weken | Totaal |
|---|--------|---|------------|
| Positieve zwangerschapstest | 444 | Zwangerschapsafbreking | 3 |
| Tweemaal zwanger na PGD | 70 | Bevallingen | 338 |
| Driemaal zwanger na PGD | 5 | Immatuur (12-24 weken) | 2 |
| Totaal positieve zwangerschapstesten | 519 | Prematuur (24-37 weken) | 45 |
| Klinische zwangerschappen met positieve hartactie | 427 | À terme (> 37 weken) | 291 |
| Doorgaande zwangerschappen > 12 weken | 415 | | |
| PCR | | Geborenen | 385 |
| Positieve zwangerschapstest | 327 | Eenlingen | 296 |
| Doorgaande zwangerschappen > 12 weken | 256 | Tweelingen | 41 |
| FISH | | Drielingen | 3 |
| Positieve zwangerschapstest | 178 | Levendgeborenen | 383 |
| Doorgaande zwangerschappen > 12 weken | 149 | Jongens | 179 |
| Array | | Meisjes | 204 |
| Positieve zwangerschapstest | 14 | Doodgeborenen | 2 |
| Doorgaande zwangerschappen > 12 weken | 10 | | |

Tabel 16 Bijzonderheden kinderen tijdens de zwangerschap en perinataal cumulatief tot en met 2014

| Jaar | Indicatie | Methode | Bijzonderheid |
|------|--|---------|--|
| 2014 | Reciproke translocatie | FISH | Jongen, 33 weken, hypospadie |
| 2014 | VICI syndroom | PCR | Intra-uterien overleden meisje 17 weken, bij array de novo deletie chromosoom 1 |
| 2013 | BRCA1 | PCR | Jongen, 37 weken, VSD |
| 2013 | Split hand foot malformation | PCR | Jongen, 34 + 2 weken, congenitale afwijkingen |
| 2012 | Erfelijke maagkanker | PCR | Prematuur gebroken vliezen, 18 weken, zwangerschap afgebroken |
| 2012 | Spinale spieratrofie (SMA) | PCR | 12 weken 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), multipole congenitale afwijkingen t.g.v. mozaïek trisomie 9 |
| 2005 | Familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP) | PCR | Tweelingzwangerschap, partus immaturus bij 16 weken resp. 23 weken, beiden 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 schisis, ASD II en hydronefrose |
| 2003 | Hemofilie A | FISH | Meisje (deel van tweeling), congenitale heupdysplasie |
| 2003 | Reciproke translocatie | FISH | Intra-uterien overleden jongen 37 weken |
| 2001 | Fragiele X | PCR | Drielingzwangerschap na plaatsing twee embryo's; intra-uterien overleden meisje 32 weken, gevolgd door partus prematurus, 32 weken |

Colofon

Tekst

Mw. drs. M. van Deursen-Luijten, MUMC+
Mw. prof. dr. C.E.M. de Die-Smulders, MUMC+

Data

Mw. L. Amory-van Wissen, MUMC+
Mw. dr. E. Coonen, MUMC+
J. Dreesen, MUMC+
Mw. dr. M. Meijer-Hoogeveen, UMCU
Mw. C. Simcox, UMCU
Mw. J. de Vreeden-Elbertse, UMCU
Mw. dr. J. van Echten-Arends, UMCG
Mw. N. Theusink-Kirchhoff, UMCG
Mw. drs. I. Homminga, UMCG
Mw. drs. M. Braakhekke, AMC
Mw. dr. A.A. de Melker, AMC
Mw. dr. P. Lakeman, AMC

Tekstredactie

Mw. J. Maszewski, MUMC+
Mw. drs. M. van Deursen-Luijten, MUMC+
Mw. prof. dr. C.E.M. de Die-Smulders, MUMC+

Eindredactie

Mw. prof. dr. C.E.M. de Die-Smulders, MUMC+

Fotografie

Stockfoto Dreamstime

Vormgeving

Menno Roosjen, Rosaforma

Redactieadres

Maastricht UMC+
Klinische Genetica
Mw. J. Maszewski
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht
T: (+31) 43 3875899
E: judith.maszewski@mumc.nl



Maastricht UMC+



umcg



UMC Utrecht



Academisch Medisch Centrum

Universiteit van Amsterdam