

**Tabel 5 Overzicht routine en complexe indicaties PCR 2008-2009**

	aantal cycli routine indicatie		aantal cycli complexe indicatie	
	2008	2009	2008	2009
Huntington	13	13		
Myotone dystrofie	11	10		
FAP		3	2	3
Nail patella syndroom			1	1
Achondroplasia			1	
Marfan syndroom	1	2		1
Cystische fibrose	2	5		
Spinale spieratrofie type I/II	3	5		
AGS			2	
PKU			3	1
Mucopolysaccharidose			2	
Congenitale doofheid	0			
Wolcott-Rallison syndroom			1	1
Congenitale ichthyosis			1	
Fragiele X syndroom	5	1		
Pelizaeus Merzbacher syndroom			1	2
Incontinentia pigmenti				
MELAS			1	2
FTD				1
Li Fraumeni complex				2
FHL type 3				1
Retinoblastoom				2
HNPCC				1
Nemaline Myopathie				1
Aniridie				1
Niemann Pick A/B				1
Aicardi Goutieres				3
AR Cong Ichthyosis				2
Noonan syndroom				1
BRCA2				2
BRCA1				1

	2008	2009
PCR routine	35	39
PCR complex	15	30
PCR totaal	50	69

**Tabel 8 Details verloop zwangerschappen 2009**

	<b>azM</b>	<b>UMCU</b>	<b>UMCG</b>	<b>totaal</b>
Positieve zwangerschapstest	16	27	2	45
Vitale zwangerschapsecho	13	20	2	35
Miskraam na vitale eerste echo en < 12 weken		1	1	2
Doorgaande zwangerschap > 12 weken	13	19	1	33
Nog zwanger eenling op 31.12.2009	8	12	1	21
Nog zwanger tweeling op 31.12.2009	1	2	0	3

**Tabel 14 Cumulatief overzicht tot en met 2009 van de PCR-cycli voor autosomaal dominante aandoeningen, per centrum**

	azM	UMCU	Totaal
Cycli	203	31	234
Eicelpuncties	168	22	190
Cycli met analyse	164	21	185
Geïnsemineerd	1665	142	1807
Bevrucht (2 PN)	1147	82	1229
Bioptie	1053	90	1143
FEC-dooicycli	7	0	7
Diagnose	928	73	1001
Embryo's voor embryotransfer	426	42	468
Embryo's teruggeplaatst	275	23	298
Cycli met embryotransfer	157	19	176
Zwangerschapstest positief	43	6	49
Hartactie positief	35	5	40
Percentage doorgaande zwangerschappen per eicelpunctie	20,8	22,7	21,1
Percentage doorgaande zwangerschappen per embryotransfer	22,3	26,3	22,7

Inclusief FEC- en FET-cycli

**Tabel 15 Cumulatief overzicht tot en met 2009 van de PCR-cycli voor autosomaal recessieve aandoeningen, per centrum**

	azM	UMCU	Totaal
Cycli	103	11	114
Eicelpuncties	83	10	93
Cycli met analyse	86	10	96
Geïnsemineerd	873	79	952
Bevrucht (2 PN)	566	52	618
Bioptie	505	54	559
FEC-dooicycli	8	0	8
Diagnose	422	41	463
Embryo's voor embryotransfer	306	20	326
Embryo's teruggeplaatst	147	9	156
Cycli met embryotransfer	81	8	89
Zwangerschapstest positief	23	4	27
Hartactie positief	17	3	20
Percentage doorgaande zwangerschappen inclusief FET's per eicelpunctie	20,5	30,0	21,6
Percentage doorgaande zwangerschappen inclusief FET's per embryotransfer	21,0	37,5	23,5

Inclusief FEC- en FET-cycli

**Tabel 16** Cumulatief overzicht tot en met 2009 van de PCR-cycli voor geslachtsgebonden en mitochondriële aandoeningen, per centrum

	azM	UMCU	Totaal	Mt aandoening azM
Cycli	27	4	31	3
Eicelpuncties	24	4	28	3
Cycli met analyse	23	4	27	3
Geïnsemineerd	185	30	215	23
Bevrucht (2 PN)	127	20	147	13
FEC-cycli	1	0	1	0
Bioptie	124	20	144	11
Diagnose	103	14	117	9
Embryo's voor embryotransfer	46	7	53	3
Embryo's teruggeplaatst	28	5	33	3
Cycli met embryotransfer	17	4	21	3
Zwangerschapstest positief	4	3	7	0
Hartactie positief	4	2	6	0
Percentage doorgaande zwangerschappen per eicelpunctie	16,7	50,0	21,4	0,0
Percentage doorgaande zwangerschappen per embryotransfer	23,5	50,0	28,6	0,0

Inclusief FEC- en FET-cycli

**Tabel 17 Cumulatief overzicht tot en met 2009 van de FISH-cycli voor geslachtsgebonden afwijkingen, per centrum**

	<b>azM</b>	<b>UMCU</b>	<b>UMCG</b>	<b>Totaal</b>
Cycli	132	30	3	165
Eicelpuncties	97	26	3	126
Cycli met analyse	87	26	3	116
Geïnsemineerd	1003	289	30	1322
Bevrucht (2 PN)	980	159	14	1153
FEC-cycli	1	0	0	1
Biopsie	670	164	16	850
Diagnose	654	152	16	822
Embryo's voor embryotransfer	228	47	3	278
Embryo's teruggeplaatst	163	36	3	202
Cycli met embryotransfer	95	24	2	121
Zwangerschapstest positief	33	7	0	40
Hartactie positief	29	5	0	34
Percentage doorgaande zwangerschappen per eicelpunctie	29,9	19,2	0,0	27,0
Percentage doorgaande zwangerschappen i per embryotransfer	30,5	20,8	0,0	28,1

Inclusief FEC's en FET's

**Tabel 18 Cumulatief overzicht tot en met 2009 van de FISH-cycli voor structurele afwijkingen, per centrum**

	azM	UMCU	UMCG	Totaal
Cycli	204	76	15	295
Eicelpuncties	167	59	12	238
Cycli met analyse	160	57	12	229
Geïnsemineerd	1796	636	172	2604
Bevrucht (2 PN)	1184	393	117	1694
FEC-cycli	5	0	0	5
Biopsie	1198	387	126	1711
Diagnose	1156	372	119	1647
Embryo's voor embryotransfer	178	79	13	270
Embryo's teruggeplaatst	155	62	12	229
Aantal embryotransfers	82	44	8	134
Zwangerschapstest positief	27	18	2	47
Hartactie positief	23	15	2	40
Percentage doorgaande zwangerschappen per eicelpunctie	13,8	25,4	16,7	16,8
Percentage doorgaande zwangerschappen per embryotransfer	28,0	34,1	25,0	29,9

Inclusief FEC's en FET's

**Tabel 21 Bijzonderheden in zwangerschappen na PGD**

<b>Jaar</b>	<b>Indicatie</b>	<b>Methode</b>	<b>Bijzonderheid</b>
2001	Ziekte van Menkes	FISH	Vanished tweeling
2001	Fragiele X	PCR	Drielingzwangerschap na terugplaatsing van 2 embryo's. Intra-uterien overlijden van 1 meisje, gevolgd door partus prematurus bij 32 weken (1 levende zoon en 1 levende dochter)
2003	CF	PCR	Reductie van drieling naar eenling
2003	Reciproke translocatie	FISH	Intra-uterien overlijden van een jongen bij 37 weken
2004	SMA	PCR	Tweelingzwangerschap met daarnaast acardiacus, twee gezonde jongens geboren bij 37 weken
2005	Robertsoniaanse translocatie	FISH	Buitenbaarmoederlijke zwangerschap
2005	FAP	PCR	Tweelingzwangerschap, eerste kind partus immaturus bij 16 weken, waarna cerclage van de cervix. Tweede kind partus immaturus bij 23 weken, jongen overleden
2007	Adrenoleucodystrofie	FISH	Miskraam van 1 van tweeling
2008	Reciproke translocatie	FISH	Vanished 2 van drieling, doorgaande eenlingzwangerschap
2009	SMA	PCR	Monochoriale diamniotische tweelingzwangerschap na terugplaatsing van 2 embryo's

**Tabel 22 Cumulatief overzicht tot en met 2009 van de PGD-zwangerschappen per indicatie**

PGD-indicatie	Zwanger in behandel cyclus				Totaal zwangerschapstest	Doorgaande positieve zwangerschap > 12 weken
	1 <sup>e</sup> cyclus	2 <sup>e</sup> cyclus	3 <sup>e</sup> cyclus	4 <sup>e</sup> cyclus		
<b>PCR - Autosomaal dominant</b>						
Ziekte van Huntington	15	12		1	28	24
Myotone dystrofie	4	2			6	4
Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3)	4	1			5	4
FAP (familiaire adenomateuze polyposis coli)		1		1	2	1
Nail-patella syndroom		1			1	1
Ehlers Danlos syndroom	1				1	1
Hypochondropasie	1				1	0
Familiaire atypische multiple mole-melanoma (FAMMM)	1				1	1
Holoprosencephalie	1				1	1
Achondropasie	1				1	1
Aniridie	1				1	1
Nemaline myopathy	1				1	1
BRCA-2	1				1	1
<b>PCR-Recessief</b>						
Cystische fibrose (CF)	2	3	2		7	6
Spinale spieratrofie type 1 of 2 (SMA I/II)	4	4	1		9	7
Fanconi anemie	1				1	1
AGS	1				1	1
Ziekte van Krabbe	1				1	1
PKU				1	1	1
Leigh syndroom	2				2	0
Metachromatische Leukodystrofie		1			1	1
Congenitale ichtyosis autosomaal recessieve type				1	1	1
Congenitale doofheid	1				1	1
Wolcott-Rallison syndroom	1				1	0
Aicardi Goutieres syndroom		1			1	0
<b>PCR - Geslachtsgebonden</b>						
Fragiele X syndroom azM	3				3	3
Fragiele X syndroom UMCU	1			1	2	1
Incontinentia pigmenti azM	1				1	1

<b>PCR Totaal</b>	<b>49</b>	<b>26</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>83</b>	<b>66</b>
<b>FISH – geslachtsgebonden</b>						
Hemofilie A/B	7	4	3		14	11
Duchenne/Becker spierdystrofie	5		3		8	5
X-gebonden mentale retardatie	3				3	3
Myotubulaire myopathie		2			2	1
Hydrocephalus	1	1			2	2
Lenz syndroom		2			2	2
Ziekte van Menkes			1		1	1
Lujan syndroom	1				1	1
Andrenoleucodystrofie	1				1	1
Androgeenongevoeligheidssyndroom				1	1	1
Retinoschisis		1			1	0
Hypofosfatemische rachitis	1				1	1
Pelizaeus Merbacher syndroom	1				1	1
Leber (LHON)	1				1	1
Lesch Nyhan	1				1	1
Chronisch granulomateuze ziekte	1				1	0
<b>FISH – structurele afwijkingen</b>						
Robertsoniaanse translocatie	7	2	2	2	13	11
Reciproke translocatie	17	6	6	2	31	23
47,XX,+del(22)(q11.2[9]/46,XX[91]	1		1		1	1
46,XX,del22q11.21	1				1	1
Retinoblastoom	2				2	2
<b>FISH totaal</b>	<b>51</b>	<b>18</b>	<b>16</b>	<b>7</b>	<b>89</b>	<b>70</b>
<b>Totaal PCR en FISH</b>	<b>100</b>	<b>44</b>	<b>22</b>	<b>9</b>	<b>172</b>	<b>136</b>

\*inclusief FEC's en FET's

NB

Zwanger met ab uit cyclus 1 en zwanger doorgaand uit volgende cyclus, is cyclus 2

Doorgaand zwanger uit cyclus 1 en doorgaand zwanger uit volgende cyclus is cyclus 1