

Meer mogelijkheden voor paren om Huntington te voorkomen bij een kind. Exclusie PGD voor de ziekte van Huntington nu ook mogelijk in Nederland

Maartje van Rij, arts in opleiding tot klinisch geneticus in het Leids Universitair Medisch Centrum en Christine de Die-Smulders, hoogleraar preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD), klinisch geneticus in het Maastricht Universitair Medisch Centrum.

Dragers van de ziekte van Huntington die het doorgeven van de aanleg voor deze ziekte aan een biologisch eigen kind willen voorkomen, hebben in Nederland verschillende mogelijkheden. Ze kunnen kiezen voor prenatale diagnostiek waarbij tijdens de zwangerschap door middel van een vlokkentest onderzocht wordt of de foetus de aanleg voor Huntington bij zich draagt. Als dit zo is, wordt de zwangerschap doorgaans afgebroken rond de 13 à 14 weken zwangerschapsduur.

Paren die om emotionele of principiële redenen geen zwangerschapsafbreking wensen te ondergaan voor Huntington, maar die toch de ziekte niet willen doorgeven aan hun kind, kunnen kiezen voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Dit is een methode waarbij embryo's worden verkregen door middel van een IVF behandeling. Deze embryo's worden vervolgens getest op de aanleg voor de ziekte van Huntington. Enkel de embryo's zonder deze aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Op deze manier kan de geboorte van een kind dat de ziekte van Huntington zal krijgen worden voorkomen, zonder dat een paar een zwangerschapsafbreking hoeft te ondergaan. Nadelen van PGD zijn dat een in principe normaal vruchtbare vrouw IVF moet ondergaan en dat de kans op een zwangerschap ongeveer 20% is per gestarte PGD-behandeling. Een paar mag maximaal drie PGD behandelingen ondergaan.

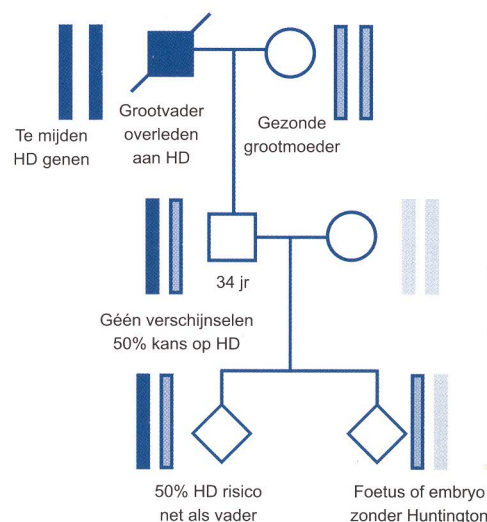
Mensen met 50% risico op Huntington die niet geïnformeerd willen worden over hun dragerschap, kunnen kiezen voor een exclusie-test voor de ziekte van Huntington. Hierbij

worden de Huntington genen van beide grootouders herkenbaar gemaakt door middel van variaties in en rond het gen. De foetus of het embryo dat het Huntington gen van de gezonde grootouder heeft, zal geen Huntington ontwikkelen (zie Figuur 1).

De foetus of het embryo dat het Huntington gen van de zieke grootouder heeft gekregen, zal net als de tussenliggende ouder 50% kans hebben op het ontwikkelen van Huntington. Bij een prenatale exclusie-test kiest het paar er in dit geval voor om de zwangerschap af te breken, hoewel er ook een kans van 50% bestaat dat het kind (en de tussenliggende ouder) géén Huntington zal ontwikkelen.

Paren die zichzelf niet willen testen op de aanleg voor Huntington, maar met bezwaren tegen een zwangerschapsafbreking met 'slechts' 50% kans op de ziekte van Huntington, kunnen kiezen voor een exclusie-PGD behandeling. Voorheen moesten Nederlandse paren die exclusie-PGD overwogen hiervoor uitwijken naar het PGD-centrum in Brussel. In Nederland is afgelo-

Figuur 1. Schematische weergave van de exclusie-test



Basis principe van de exclusie-test:

- Het excluseren van beide HD-genen van de grootouder met Huntington, weergegeven als blauwe balkjes (beide genen zijn geassocieerd met 50% kans op HD)
- Prenatale test: 50% kans op afbreking van een gezonde zwangerschap (toegepast in Nederland)
- PGD: 50% kans op 'onnodige' PGD-behandeling (als de HD risico ouder in werkelijkheid geen drager is) (nu óók mogelijk in Nederland)

