



EMBRYO ZONDER FOUTJE

Zwanger worden door middel van embryoselectie om een zware erfelijke ziekte te vermijden: dankzij de razendsnelle ontwikkelingen in de genetica is het aantal mensen dat daarvoor kiest in UZ Leuven verdubbeld.

Hoe gaat het in zijn werk?

TEKST: ANN LEMAÎTRE

Weten dat je kans hebt om kanker te krijgen omdat er een erfelijke variant in de familie zit, is een harde noot om te kraken. Maar vaak nog erger is de wetenschap dat ook je kinderen de ziekte kunnen krijgen. Een slordige twintig jaar geleden moesten mensen die wisten dat ze drager waren van een erfelijke ziekte, kinderloos blijven of het risico nemen als ze zwanger wilden worden. Vandaag kunnen ze geholpen worden met pre-implantatiediagnostiek (PGD), een lang woord voor embryoselectie: met behulp van in-vitrobevruchting maakt het ziekenhuis embryo's, die daarna genetisch getest worden. Alleen de embryo's die de erfelijke ziekte niet hebben, worden ingeplant in de baarmoeder.

In UZ Leuven is PGD mogelijk sinds 2002, maar de laatste jaren is het aantal mensen dat via een PGD-behandeling zwanger wil worden enorm gestegen. Dat heeft vooral te maken met het feit dat van alsmear meer

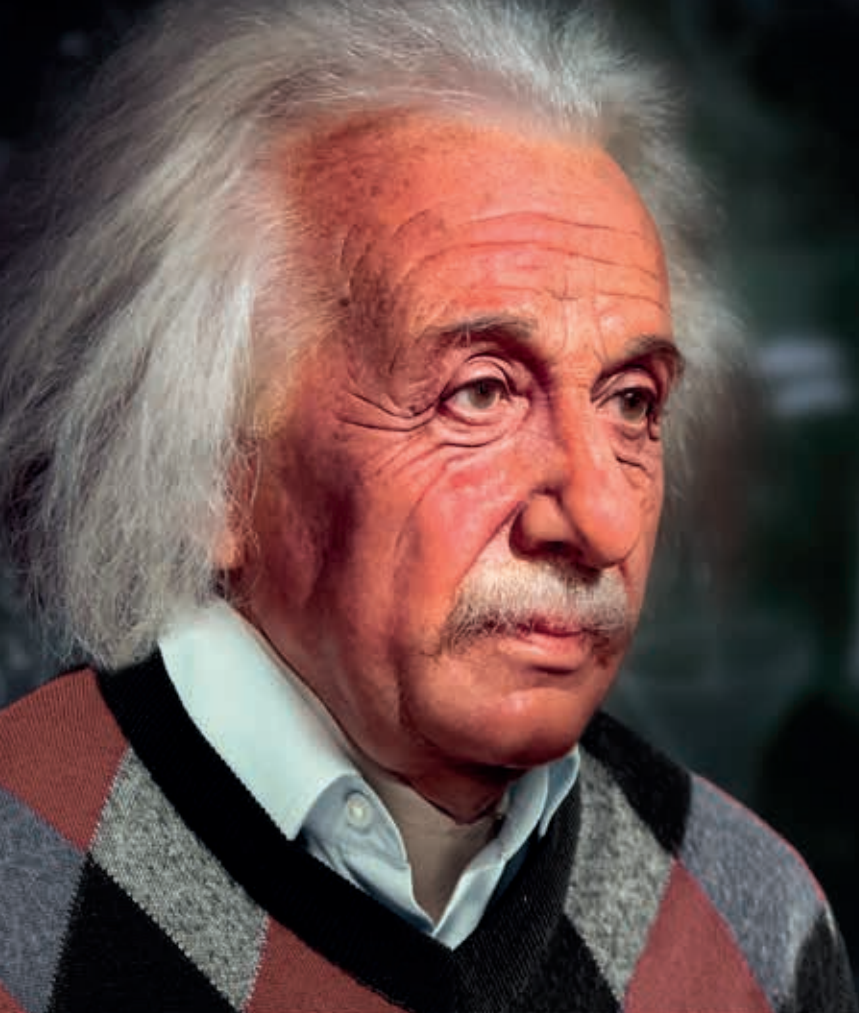
ziekten de genetische oorzaak bekend is, zoals bij spierziekten, erfelijke borstkanker of erfelijke darmkanker. Daarnaast is ook de techniek om embryo's te testen de voorbije jaren opmerkelijk veranderd. Het centrum menselijke erfelijkheid haalde drie jaar geleden een wereldprimeur met een nieuwe techniek, waarbij niet langer voor elke genetische aandoening een aparte test ontwikkeld moet worden. Daardoor moeten ouders die een kinderwens hebben, minder lang wachten om een embryo te laten onderzoeken op erfelijke afwijkingen. Sindsdien kunnen er ook meer afwijkingen opgespoord worden.

AFVALLINGSKOERS

Toch heeft een PGD-traject nog heel wat voeten in de aarde, vertelt prof. dr. Karen Peeraer, die ouders met een kinderwens begeleidt in het Leuvense fertiliteitscentrum. "Eerst moet de ziekte volledig in kaart gebracht worden met een genetische

analyse. Daarvoor is een bloedstaal nodig van de moeder en vader die een kindje willen, maar vaak ook van grootouders of broers en zusjes van de toekomstige baby. Met die info weten de onderzoekers in het genetische labo later exact waarnaar ze moeten zoeken in het embryo. De voorbereiding vraagt ongeveer twee maanden tijd, daarna starten wij in het fertiliteitscentrum met een klassieke ivf-behandeling. We passen dus een vruchtbaarheidstechniek toe bij mensen die eigenlijk geen probleem hebben om zwanger te worden."

Meer nog dan bij een gewone in vitro-behandeling is PGD een afvallingskoers. Om te beginnen, komen niet alle embryo's in aanmerking om één of twee cellen weg te nemen. Na gemiddeld vijf dagen in het labo worden de embryo's die van goede kwaliteit zijn, ingevroren. Daarna wordt een biopsie van de embryo's getest in het genetische labo. De uitslag komt ongeveer een maand



Alles is relatief, behalve je nachtrust.

equilli.be

Einstein was een briljant uitvinder die als geen ander wist hoe krachtig de combinatie is van creativiteit en wetenschap. Equilli verbindt beide kwaliteiten in haar matrassen. Het resultaat? Een volledig gepersonaliseerde matras met unieke slaapgarantie. Je hoeft geen Einstein te zijn om te bedenken wat de voordelen voor u zijn. Want een goede nachtrust begint bij de juiste matras. Dat is een wetenschap!



- **ontwikkeld door wetenschappers**
- **individueel ingesteld obv Sleep Scan**
- **eenvoudig aanpasbaar na aankoop**
- **voorzien van unieke slaapgarantie**

Ontdek Equilli bij de verdeler in je buurt of op onze website equilli.be

Equilli Slaapexpert Leuven

Tiensesteenweg 272A
3360 Bierbeek (Lovenjoel)
T +32 16 22 52 16
di - za: 9u45 - 18u
zo & ma: gesloten

Equilli Slaapexpert Boortmeerbeek

Leuvensesteenweg 345
3190 Boortmeerbeek
T +32 15 49 01 90
wo - za: 10u - 18u - zo: 14u - 18u
ma & di: gesloten



UITVINDERS VAN NACHTRUST



“We zien vooral families met erfelijke borstkanker en darmkanker”

dr. Karen Peeraer

later: enkel de ingevroren embryo's die normaal blijken te zijn, kunnen dan ontdooid worden en weer bij de moeder in de baarmoeder ingebracht worden.

Professor Peeraer: “De ziektes waarvoor mensen een PGD aanvragen, zijn meestal autosomaal dominant. Dat wil zeggen dat je vijftig procent kans hebt dat de aandoening in het embryo zit. Maar dat is kansberekening: je kan ook pech hebben en geen enkel gezond embryo'tje overhouden. Hoe meer embryo's we kunnen invriezen, hoe groter de kans dat er een embryo bijzit dat de ziekte niet heeft.”

KEUZEVRIJHEID

Enkel koppels met een verhoogd risico op een kindje met een ernstige genetische aandoening komen in aanmerking voor de testen. “Het kan gaan om ouders die al een kind hebben met een genetische afwijking en die de kans op een tweede kindje met dezelfde ziekte willen vermijden. Of het kunnen ouders zijn die weten dat ze drager zijn van een genetische aandoening. Tegenwoordig

gaat het heel vaak om families waarin een erfelijke kanker voorkomt, zoals de BRCA-gerelateerde borstkanker en darmkanker. Voorwaarde is natuurlijk dat de genetische afwijking in het chromosoom of het gen gekend is en dat er een genetische test bestaat om die afwijking vast te stellen. Je moet voor de meeste aandoeningen ook nog een moeder, vader of naaste familie hebben om hun DNA te kunnen vergelijken. En *last but not least*: het moet ook ethisch verantwoord zijn. Zo moet de genetische afwijking zwaar genoeg zijn om het embryo als afwijkend te bestempelen.”

Om een koppel met een kindwens goed te informeren, zijn er vooraf uitgebreide gesprekken bij zowel het centrum menselijke erfelijkheid als het fertiliteitscentrum. Op dit moment starten gemiddeld zeven koppels per week met een PGD-traject in UZ Leuven, goed voor 260 afspraken per jaar. Professor Peeraer: “Ouders moeten vooral de keuze hebben. Het is niet omdat je een erfelijke aandoening hebt, dat je PGD móét laten doen. Bij de genetische adviesgesprekken komen alle opties aan bod, zoals spontaan zwanger worden zonder genetisch testen en het risico nemen op een kindje met de afwijking. Of spontaan zwanger worden en een prenatale test doen met de mogelijkheid om de zwangerschap te onderbreken als de ziekte werd overgeërfd. Het is belangrijk om dat allemaal te overwegen op ethisch vlak. Minder voor de hand liggende mogelijkheden zijn kiezen voor een zaad- of eiceldonor die de afwijking niet heeft, adopteren of kinderloos blijven. Het is belangrijk dat een koppel daar rustig over kan nadenken.”

Tot slot: zijn er bepaalde aandoeningen die ondertussen niet meer bestaan dankzij de mogelijkheid van PGD? Professor Peeraer: “Het klopt inderdaad dat als in een familie met een erfelijke ziekte iedereen kiest voor embryoselectie, de aandoening op termijn veel minder zal voorkomen. Maar omdat we pas enkele jaren op grote schaal bezig zijn, is het nu te vroeg om resultaten te zien. We zullen borstkanker nooit uitroeien met PGD, maar de erfelijke vormen, goed voor twee procent van alle borstkankers, hopelijk wel.”

DOMINANT OF RECESSIEF: IN EEN NOTENDOP

Een **autosomaal dominante** ziekte kun je van een van je ouders erven. Als een van je ouders een dominante ziekte heeft, is er 50 procent kans dat je de aanleg erft. Erf je het foute gen? Dan is de kans groot dat je ziek wordt, want bij autosomaal dominante aandoeningen is het gen met de fout sterker en zal het de gezonde versie van het gen dat je van je andere ouder kreeg, overwinnen. Het woord autosomaal betekent dat het niet uitmaakt of je een jongen of een meisje bent. Voorbeelden van autosomaal dominante aandoeningen: erfelijke aanleg voor borstkanker, erfelijke darmkanker, de ziekte van Huntington, de erfelijke vorm van alzheimer, myotone spierdystrofie ...

Een **autosomaal recessieve** ziekte krijg je pas als je van allebei je ouders een fout in hetzelfde gen erft. Bij recessieve ziektes is het gezonde gen de baas. Je vader en moeder kunnen de mutatie wel doorgeven: ze zijn 'drager'. De kans dat ouders de fout allebei doorgeven, is altijd 25 procent. Er is 25 procent kans dat het kind de fout niet erft, en 50 procent kans dat het kind drager is.

Voorbeelden van autosomaal recessieve aandoeningen zijn taaislijmziekte (mucoviscidose), sikkelcelanemie en de meeste stofwisselingsziekten.

Meer gedetailleerde uitleg vind je in de patiëntenbrochure pre-implantatie genetische diagnose:

www.uzleuven.be/brochure/700980

