

Zwanger worden: via de natuurlijke weg of zijn er andere mogelijkheden?

Drs. Inge Smeets
PGD arts en arts-onderzoeker
Maastricht Universitair Medisch Centrum



Themamiddag 'Jong en BRCA'
Borstkankervereniging Nederland



Erfelijke borst- en eierstokkanker

- Twee bekende genen: BRCA 1 en BRCA 2
- Risico op borstkanker 60-80%, risico op eierstokkanker 15-50%
- Autosomaal dominante overerving → 50% risico de erfelijke aanleg door te geven aan kind



BRCA +

25%



BRCA -

25%



BRCA +

25%



BRCA -

25%

Kinderwens: de mogelijkheden

- Risico aanvaarden
- Afzien van kinderen
- Adoptie
- Donoreicel of donorzaadcel
- Prenatale diagnostiek (PND)
- Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)

Prenatale diagnostiek

1. Bepaling van het geslacht van het kindje in bloed van de moeder

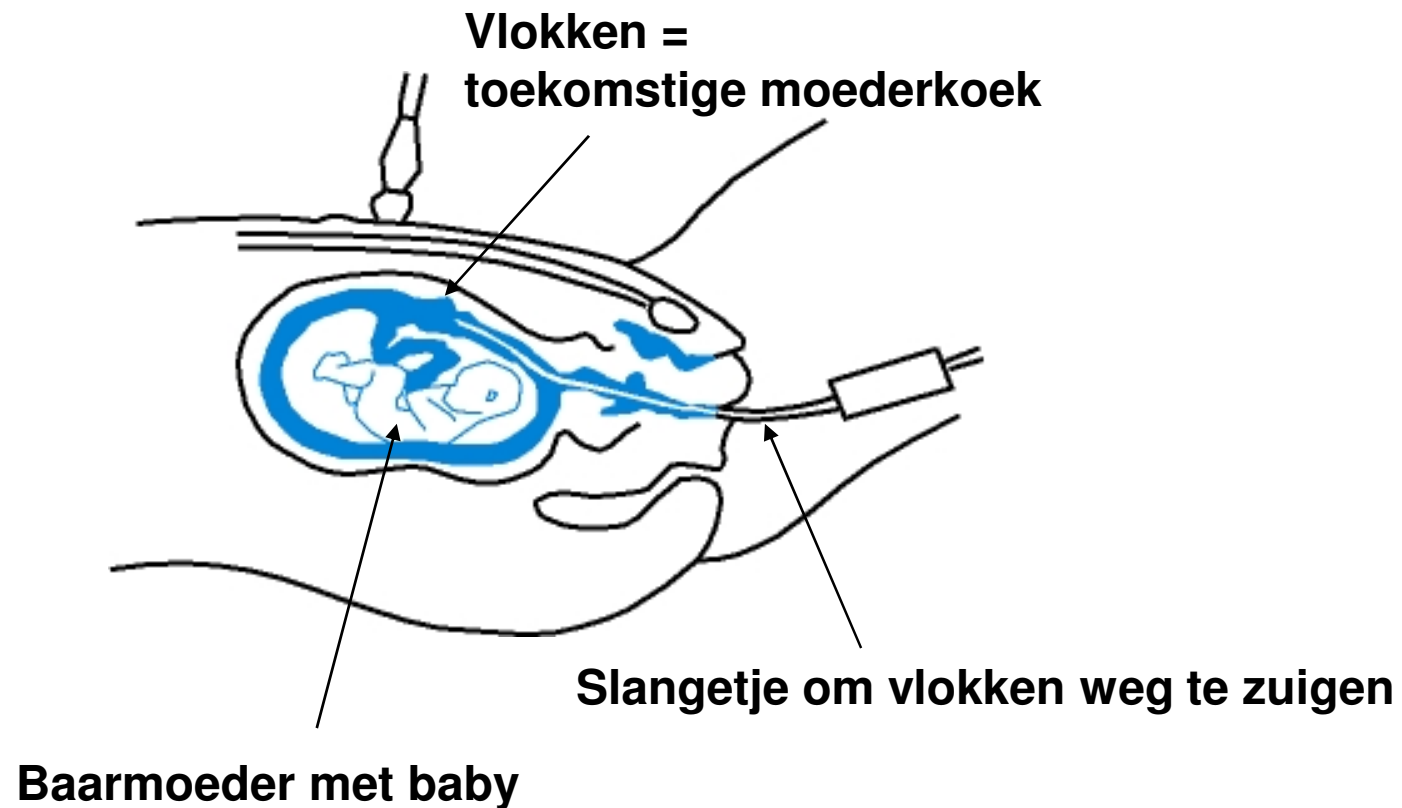
→ 8^e week van de zwangerschap

Indien zwanger van een jongen: geen verder onderzoek

Indien zwanger van een meisje: verder onderzoek mogelijk

Prenatale diagnostiek

2. Vlokkentest: 11-13 weken zwangerschap

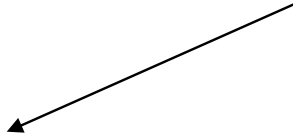


Uitkomst vlokkentest:

DNA onderzoek in vlokken (11-13 weken)



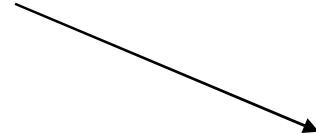
Uitslag 2-3 weken



Meisje met BRCA



Zwangerschap
afbreken



Meisje zonder BRCA



Goed nieuws

Is er een alternatief?

Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)

PGD = IVF met selectie van embryo's zonder BRCA mutatie voordat deze teruggeplaatst worden in de baarmoeder

2008: Politieke discussie over PGD bij erfelijke kanker

Voorwaarden PGD: **hoog risico** op
ernstige aandoening bij kind

BRCA 1 and 2:

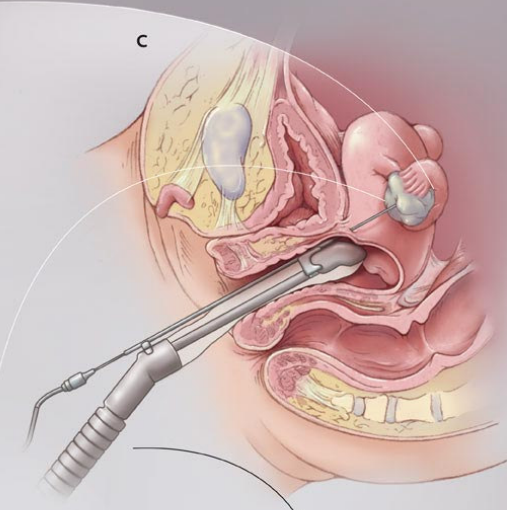
- Niet iedereen krijgt kanker
- Ziekte openbaart zich op latere leeftijd
- Preventieve en therapeutische mogelijkheden
- Controles mogelijk

IVF

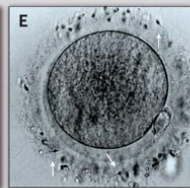
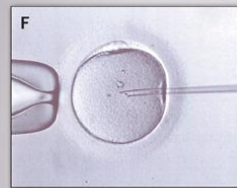
1. Groei meerdere eiblaasjes



2. Eicelpunctie



4. Bevruchting (ICSI)



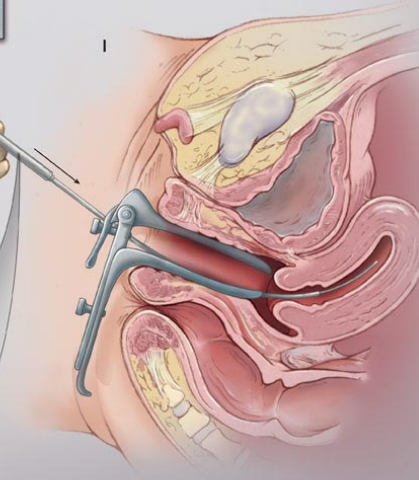
3. Eicel



5. **PGD**

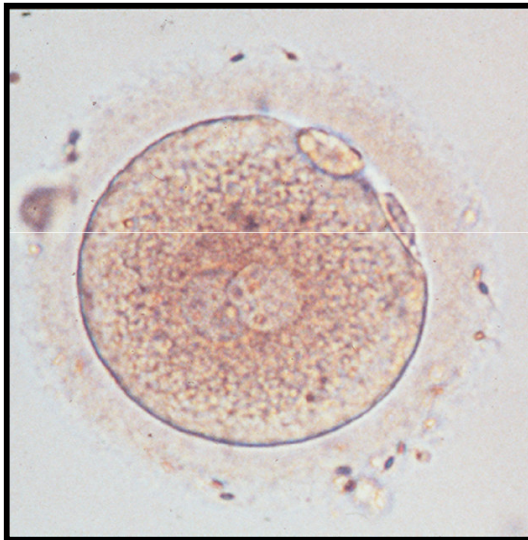


6. Terugplaatsing embryo zonder mutatie



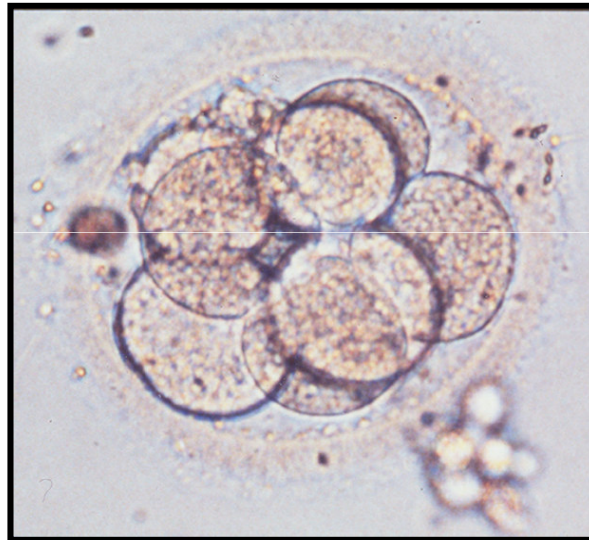
PGD:

Bevruchte eicel



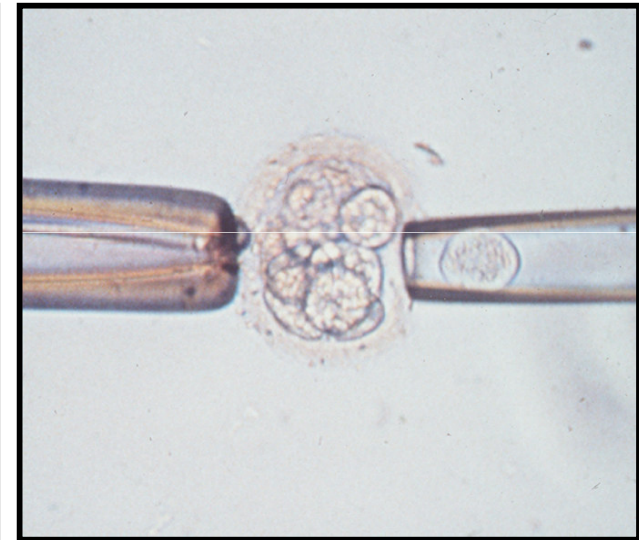
Dag 1

8-cellig embryo



Dag 3

Biopsie



Dag 3

Wat gaat hier aan vooraf?

- Bespreking met huisarts/specialist
- Verwijzing naar UMC Maastricht
- Intakegesprek PGD (2 weken)
- Bedenktijd indien nodig (variabel)
- Voorbereiding genetische test (3-9 mnd)
- Onderzoek door gynaecoloog (ondertussen)
- Onderzoek door oncoloog (ondertussen)
- Start IVF/PGD behandeling (3-9 mnd)

PGD in Nederland



IVF in Maastricht, Utrecht of Groningen
Genetische voorbereiding en analyse
embryo's in UMC Maastricht



Eigen gezondheid

- Mannelijke dragers: n.v.t.
- Vrouwelijke drager:
Indien periodieke controles: onderzoek borsten (MRI, mammografie) voor IVF
Indien preventieve operatie: controle borsten niet nodig

Gynaecoloog controleert eierstokken op kwaadaardigheid (echo, Ca-125) en reserve (hormonen, FSH, oestradiol)

Eigen gezondheid

Vrouwen met borstkanker in verleden:

- Start IVF/PGD pas twee jaar na laatste therapie
- Vrouw moet ziektevrij zijn (controle op terugkeren ziekte)
- Na chemotherapie kan eierstokreserve verminderd zijn: hormoonbepaling (FSH, oestradiol) om dit na te gaan.
→ verhoogde waarde kan reden zijn geen IVF/PGD aan te bieden

IVF/PGD bij BRCA

- 15-25% kans op zwangerschap per behandeling
- Betrouwbaarheid PGD 98%
- Risico's IVF behandeling:
 - bloeding
 - infectie
 - overstimulatie

Extra risico's IVF behandeling bij BRCA draagsters?

- Geen aanwijzing voor verhoogd risico op borstkanker bij BRCA draagster na IVF behandeling
Echter weinig onderzoek gedaan en niet bij vrouwen die nog geen borstkanker hebben gehad
- Zwangerschap verandert prognose na borstkanker niet
Echter niet onderzocht voor BRCA draagsters
- Geen aanwijzingen dat chemotherapie verhoogd risico geeft op aangeboren afwijkingen kind
- Hormonale behandeling (tamoxifen) geeft wel verhoogd risico aangeboren afwijkingen kind (→ stoppen)

Toekomstplannen

Start Pink Ribbon onderzoek 2011:

- Bekendheid van PGD onder doelgroep en verwijzers
- Attitude t.o.v. PGD bij erfelijke borstkanker
- Evaluatie van het zorgproces



Dank voor uw aandacht!

Voor meer informatie bent u van harte welkom



inge.smeets@mumc.nl
www.pgdnederland.nl

Maastricht UMC+

