

# Welkom bij sessie 21

**CKD of uneXplained cause (CKDx)**  
en rol van genetische diagnostiek

*Prof. Dr. Tom Nijenhuis, internist-nefroloog  
Zeldzame Nierziekten, Radboudumc*

**NIERCONGRES**  
**7 APRIL 2026**

Dé dag voor professionals  
in de **nierzorg**

## Disclosure belangen

Board member Genes & Kidney (G&K) Working Group  
European Renal Association (ERA)

Voor bijeenkomst mogelijk relevante relaties

Bedrijfsnamen:

Daarbuiten geen voor deze bijeenkomst relevante  
relaties of (potentiële) belangenverstrengeling.

# CKD of uneXplained cause (CKDx) en rol van genetische diagnostiek

Prof. dr. Tom Nijenhuis, internist-nefroloog  
Zeldzame Nierziekten, Radboudumc



Radboudumc

---

# Disclosure

Board member Genes & Kidney (G&K) Working Group  
European Renal Association (ERA)

Daarbuiten geen voor deze bijeenkomst relevante  
relaties of (potentiële) belangenverstrengeling.

# CKD

## CURRENT CHRONIC KIDNEY DISEASE (CKD) NOMENCLATURE USED BY KDIGO

CKD is defined as abnormalities of kidney structure or function, present for a minimum of 3 months, with implications for health. CKD is classified based on Cause, Glomerular filtration rate (GFR) category (G1–G5), and Albuminuria category (A1–A3), abbreviated as CGA.

### CGA classificatie CKD

C = cause/diagnose

G = GFR

A = albuminurie

KDIGO: Prognosis of CKD by GFR and albuminuria categories

				Persistent albuminuria categories		
				Description and range		
				A1	A2	A3
				Normal to mildly increased	Moderately increased	Severely increased
				<30 mg/g <3 mg/mmol	30–300 mg/g 3–30 mg/mmol	>300 mg/g >30 mg/mmol
GFR categories (ml/min/1.73 m <sup>2</sup> ) Description and range	G1	Normal or high	≥90			
	G2	Mildly decreased	60–89			
	G3a	Mildly to moderately decreased	45–59			
	G3b	Moderately to severely decreased	30–44			
	G4	Severely decreased	15–29			
	G5	Kidney failure	<15			

Green: low risk (if no other markers of kidney disease, no CKD); Yellow: moderately increased risk; Orange: high risk; Red: very high risk. GFR, glomerular filtration rate.

# CKD(x)

In 16-20% CKD populatie geen  
“bevestigde” onderliggende diagnose

## CGA classificatie CKD

**C = cause/diagnose**

**G = GFR**

**A = albuminurie**

- Categorie “unknown/missing” in registries (ERA, USRD)
- “Onbekend grondlijden”
- Niet-specifieke (verlegenheids)diagnose

# Niet-specifieke “diagnosen”

## Klinische beschrijving:

Hypertensieve nefropathie  
Vasculaire nefropathie  
Nefrosclerose  
Chronische glomerulonefritis  
Schrompelnieren  
Familiare (benigne) hematurie  
Nefroca  
....

## Histologische beschrijving:

Focale segmentale glomerulosclerose (FSGS)  
Membranoproliferatieve glomerulonefritis (MPGN)  
Nefrosclerose  
Chronische interstitiële nefritis  
Trombotische microangiopathie (TMA)  
Dunne basaalmembraan nefropathie

**Diagnose bepaalt oa prognose, behandelingsmogelijkheden,  
cardiovasculair risico, evt extra-renale verschijnselen,  
counseling van de patiënt (en familie)**












*Nephrol Dial Transplant*, 2025, **40**, 2390–2400

<https://doi.org/10.1093/ndt/gfaf092>

Advance access publication date: 3 June 2025

## Chronic Kidney Disease of unexplained cause (CKD<sub>x</sub>): a consensus statement by the Genes & Kidney Working Group of the ERA

Jan Halbritter <sup>1,\*</sup>, Lucile Figueres <sup>2,3,\*</sup>, Albertien M. Van Eerde<sup>4,\*</sup>, Giovambattista Capasso <sup>5,6</sup>, Ewout J. Hoorn <sup>7</sup>,  
Tom Nijenhuis <sup>8</sup>, Maria Vanessa Perez-Gomez <sup>9,10,11</sup>, John A. Sayer<sup>12,13,14</sup>, Matias Simons<sup>15</sup>, Stephen Walsh<sup>16,†</sup>,  
Nikola Zagorec <sup>17,18</sup>, Roman-Ulrich Müller <sup>19,20,21,‡</sup> and Emilie Cornec-Le Gall <sup>17,22,‡</sup>; on behalf of the Genes & Kidney Working  
Group of the ERA

# CKD diagnostisch algoritme

Abnormalities of kidney structure or function, present for >3 months, with implications for health

↓  
Classify the patient based GFR category: **G 1-5** and albuminuria category: **A 1-3**

↓  
Classify the patient based on **cause**:

perform the **core-workup as deemed necessary**, including or not including a kidney biopsy or genetic study at this point

↓  
Is the cause identified?

Yes: explained

CKD Diagnosis is made as follows:

**CKD G1-5 A1-3 and cause**

↓  
If the phenotype and/or progression is not as expected, or if family members with CKD are identified who were not previously known, consider reclassifying the patient

No: unexplained (CKDx)

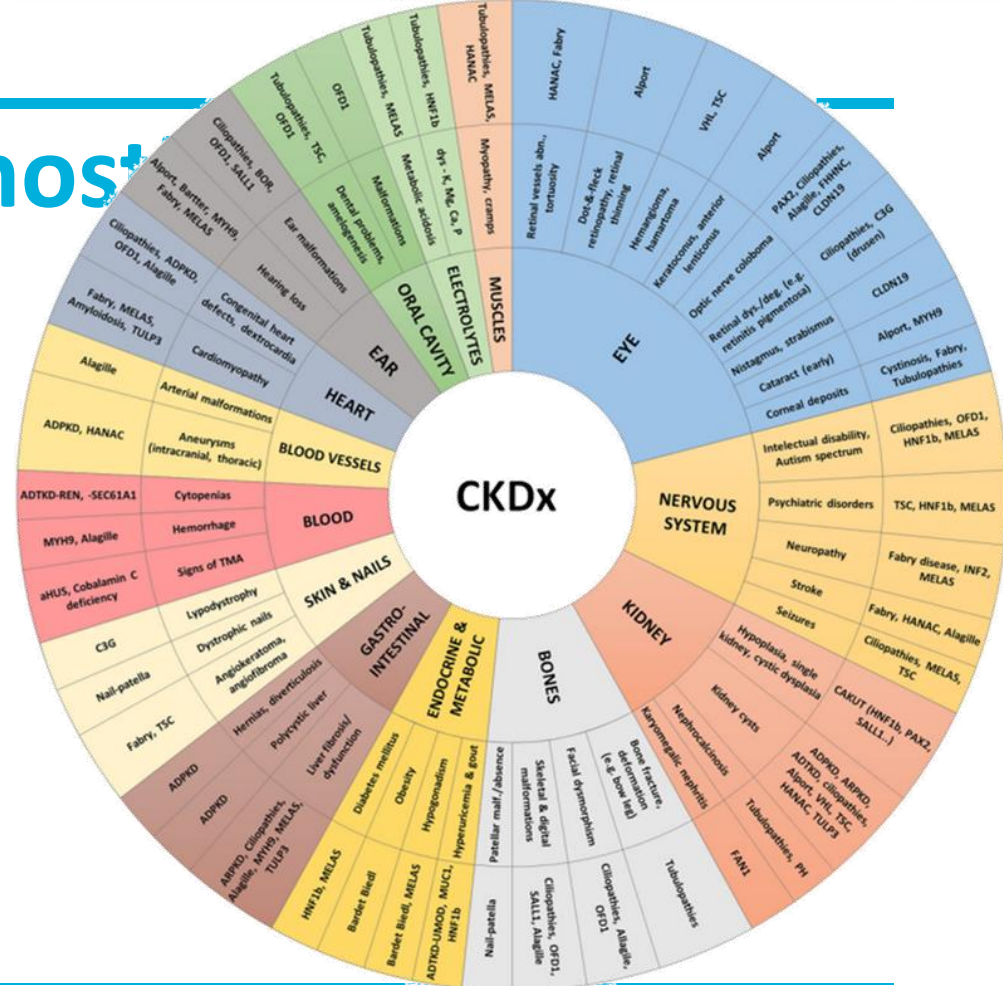
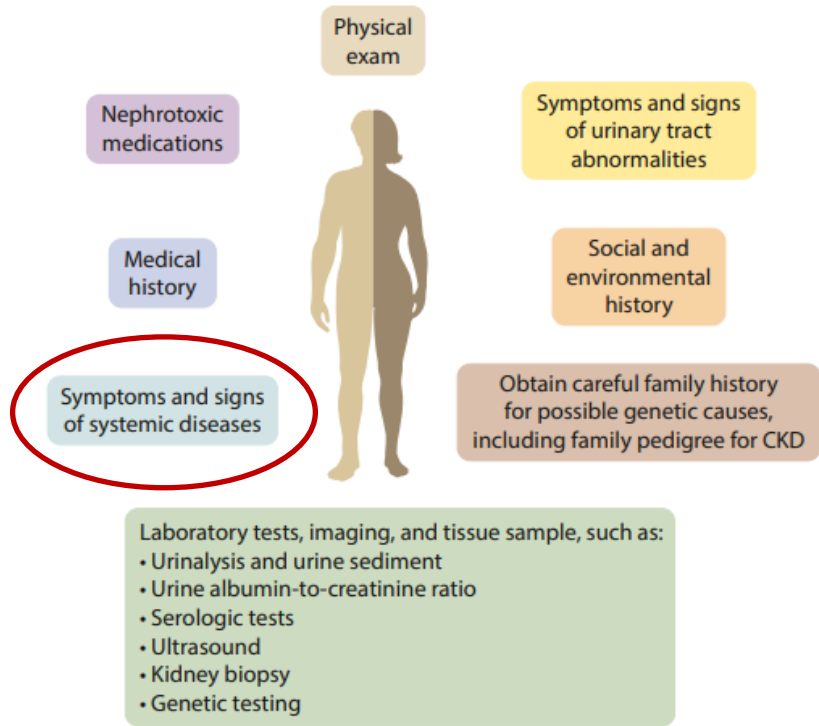
CKD Diagnosis is made as follows:

**CKDx G1-5 A1-3 and**

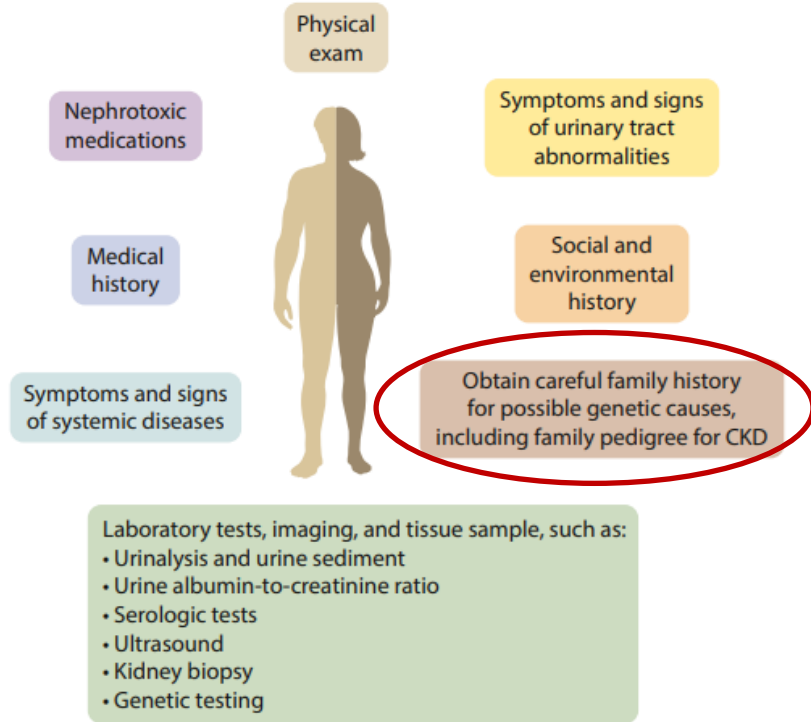
h - g -
h + g - (date)
h - g + (date)
h + (date) g + (date)

↓  
Conduct a thorough workup, look for extrarenal manifestations, and emphasize a detailed family history. If not already done, consider perform a biopsy or genetic study. If these have been done, consider if they are complete/up-to-date or if they can be further completed/updated in any way

# (Genetische) diagnostik



# (Genetische) diagnostiek bij CKDx











Clinical Kidney Journal, 2025, vol. 18, no. 9, sfaf253

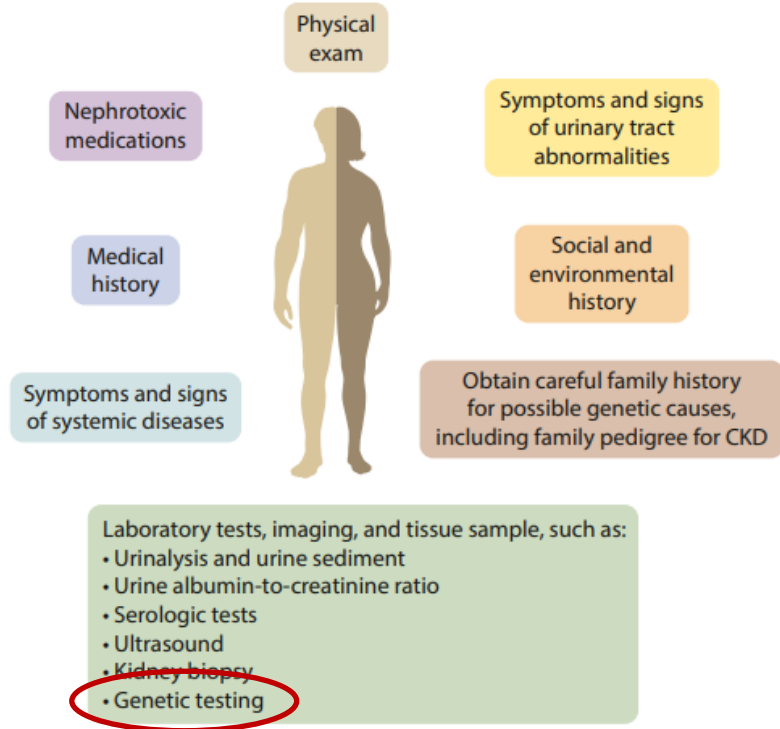
<https://doi.org/10.1093/ckj/sfaf253>  
Advance Access Publication Date: 7 August 2025  
CKJ Review

CKJ REVIEW

## 10 tips on how to take a proper family history in CKD patient care

Emilie Cornec-Le Gall <sup>1,2</sup>, Albertien M. van Eerde<sup>3</sup>, Lucile Figueres <sup>4,5</sup>, Matias Simons<sup>6</sup>, Giovambattista Capasso <sup>7,8</sup>, Maria Vanessa Perez Gomez <sup>9,10,11</sup>, Tom Nijenhuis <sup>12</sup>, John A. Sayer<sup>13,14,15</sup>, Nikola Zagorec <sup>1,16</sup>, Roman-Ulrich Müller <sup>17,18,19</sup> and Jan Halbritter <sup>20</sup>; on behalf of the Genes & Kidney Working Group

# (Genetische) diagnostiek bij CKDx



Genetic testing is emerging as a valuable component for evaluation of cause. In some studies, >10% of people with CKD, regardless of family history, were observed to carry genetic pathogenic and likely pathogenic variant(s) that represent a plausible molecular cause for the development or progression of CKD.

In some cases, identification of actionable genes through genetic testing can impact the clinical management of people with CKD.

The prevalence of genetic causes to CKD is expected to increase in future years through increased recognition.

# Actionability bij genetische diagnostiek



Conditions amenable to **specific disease-modifying therapies**

Examples:

- *GLA* (Fabry)
- *AGXT* (primary hyperoxaluria (PH))
- CoQ10 genes (SRNS)
- *CTNS* (cystinosis)
- Tubulopathies (Na<sup>+</sup>, K<sup>+</sup> etc.)



Conditions amenable to **nonspecific renoprotective strategies**

Example:

- *COL4A3/4/5* (Alport) and RAAS blockade



Avoidance of **prolonged immunosuppressive therapies**

Example:

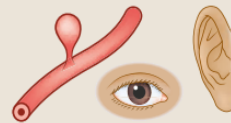
- Glomerular disease due to mutations in Alport genes (*COL4A3/4/5*)



Conditions at risk for **recurrence after kidney transplantation**

Examples:

- (*CFH/CFI/C3*...): aHUS
- (*AGXT, GRHPR, HOGA*): primary hyperoxaluria (PH)
- Adenine phosphoribosyltransferase deficiency (APRT)



Conditions amenable to **specific screening for extrarenal manifestations**

Examples:

- *HNF1B*: diabetes
- *PKD1/PKD2* (ADPKD): intracranial aneurysms
- *FLCN*: renal cell carcinoma, etc.



Conditions for which **genetic testing is relevant for reproductive counseling**

Example:

- Prenatal/preimplantation diagnosis

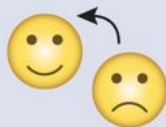
# Actionability bij genetische diagnostiek

## End diagnostic odyssey



- Peace of mind for patients: answer to the “why”
- Other diagnostic tests no longer necessary

## Positive reassessment of diagnosis



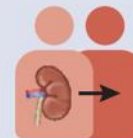
Improved prognostic outlook after revising clinical diagnosis (ADPKD not caused by *PKD1/PKD2* but by variants in genes associated with milder phenotype)

## Stop immunosuppressive therapy



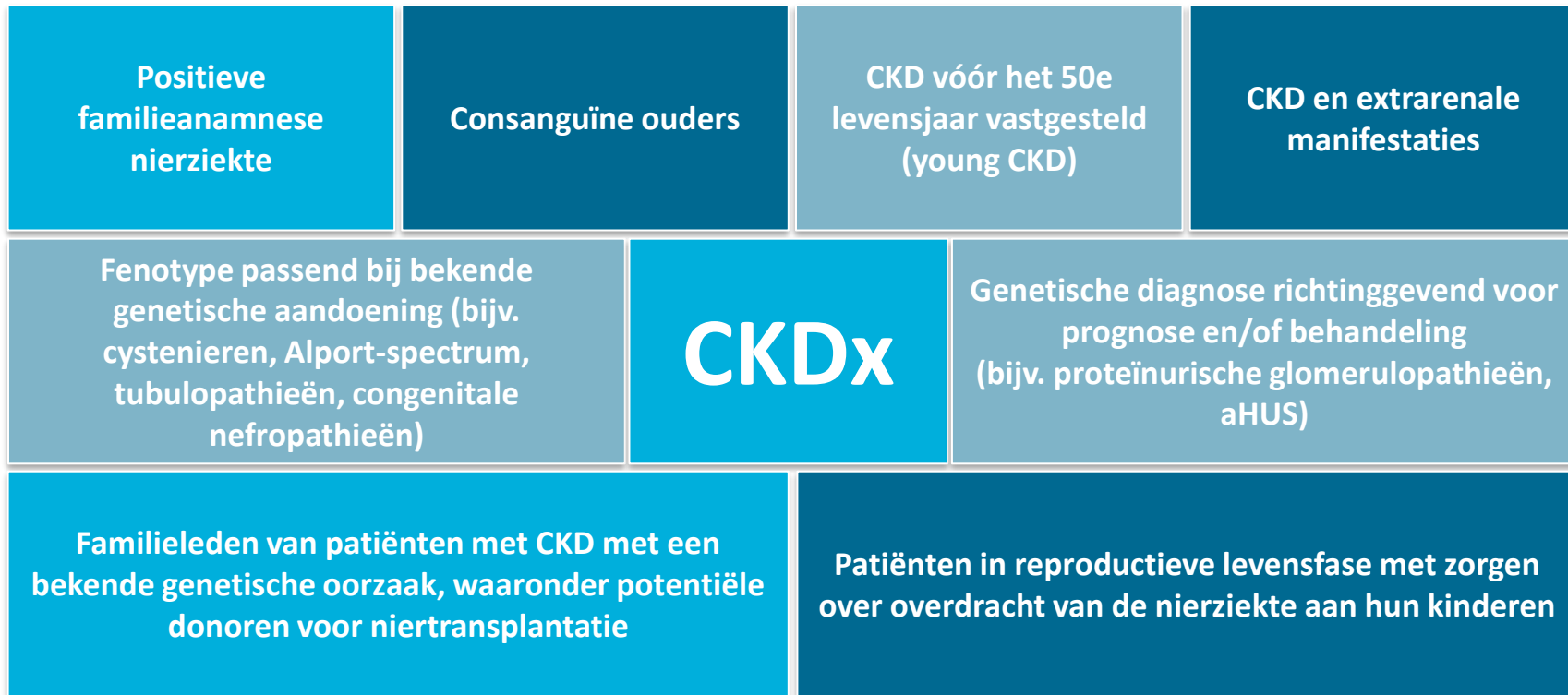
- Hereditary glomerulopathies
- DGKE- and cobalamin C deficiency–associated aHUS (stop eculizumab)

## Management of kidney transplantation



- Risk disease recurrence after transplantation (aHUS)
- Ensure related donor does not have same genetic disease

# Wanneer genetische diagnostiek?



# VARIETY studie



## Genetic testing in a national cohort of adults with chronic kidney disease of unknown origin

Focus of study was the value of massively parallel sequencing (MPS) as a diagnostic tool in clinical practice in patients with unexplained CKD and exploration of perceived barriers towards genetic testing.

### Methods

Multi-centre prospective cohort study in the Netherlands



340 adult patients with unexplained CKD



All patients had genetic testing as part of routine healthcare before inclusion



Nationwide online survey sent to all Dutch nephrologists

## Results

### Consequences of genetic testing



17%

Received genetic diagnosis



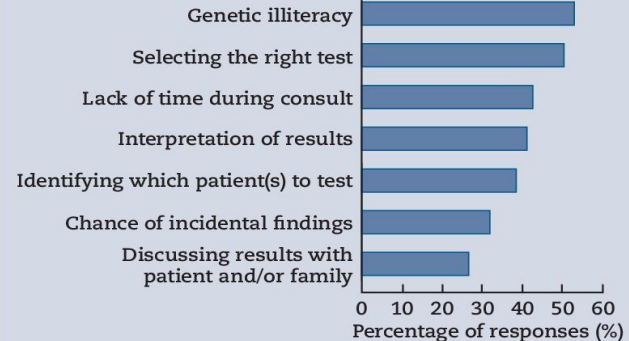
73%

Genetic diagnosis affected clinical management

### Perceived barriers to genetic testing

#### Nephrologist survey

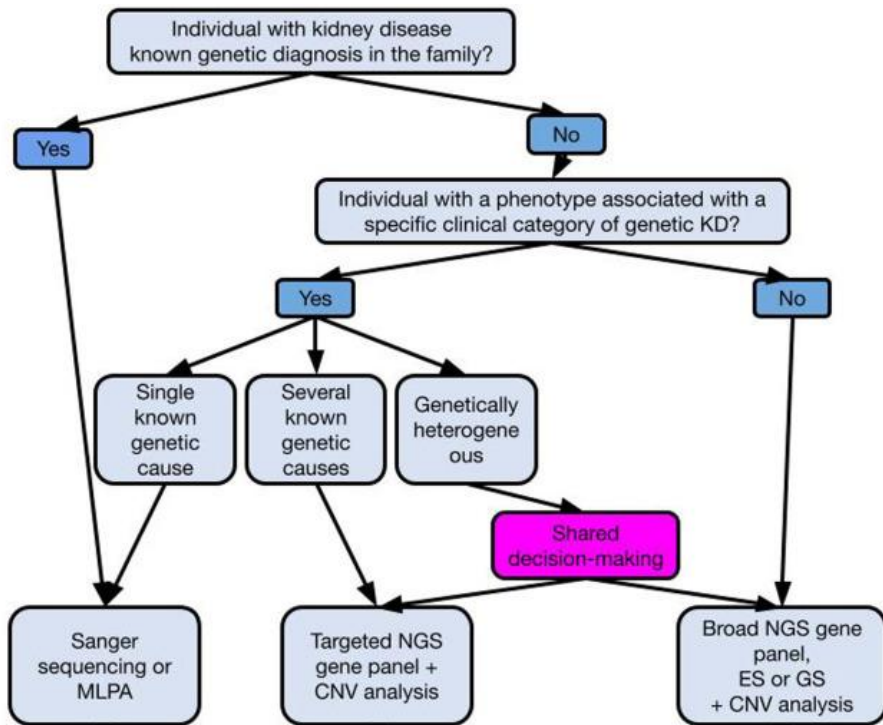
(71 eligible responses, response rate 22%)



de Haan, A. et al.  
NDT (2024)  
@NDTSocial

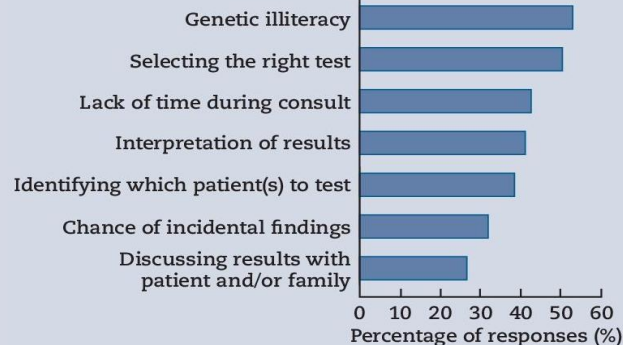
Genetic testing contributes to the diagnostic workup of adults with unexplained CKD and can affect clinical management. There is a need to improve genetic education among nephrologists to stimulate the implementation of genetic testing in clinical practice.

# Hoe genetische diagnostiek?

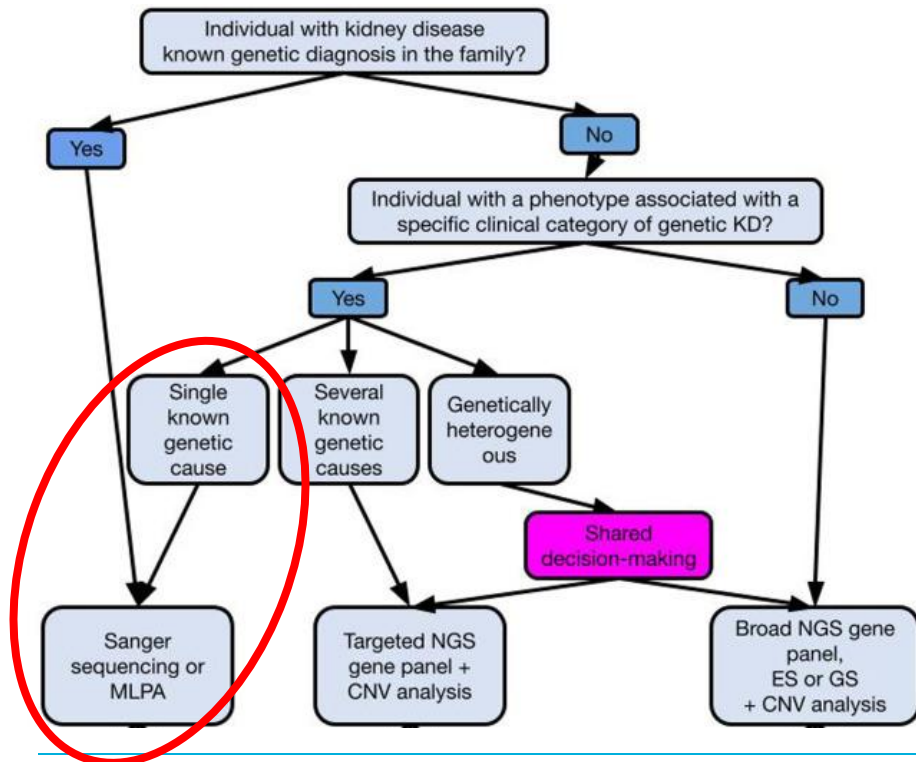


## Perceived barriers to genetic testing

Nephrologist survey  
(71 eligible responses, response rate 22%)



# Hoe genetische diagnostiek?



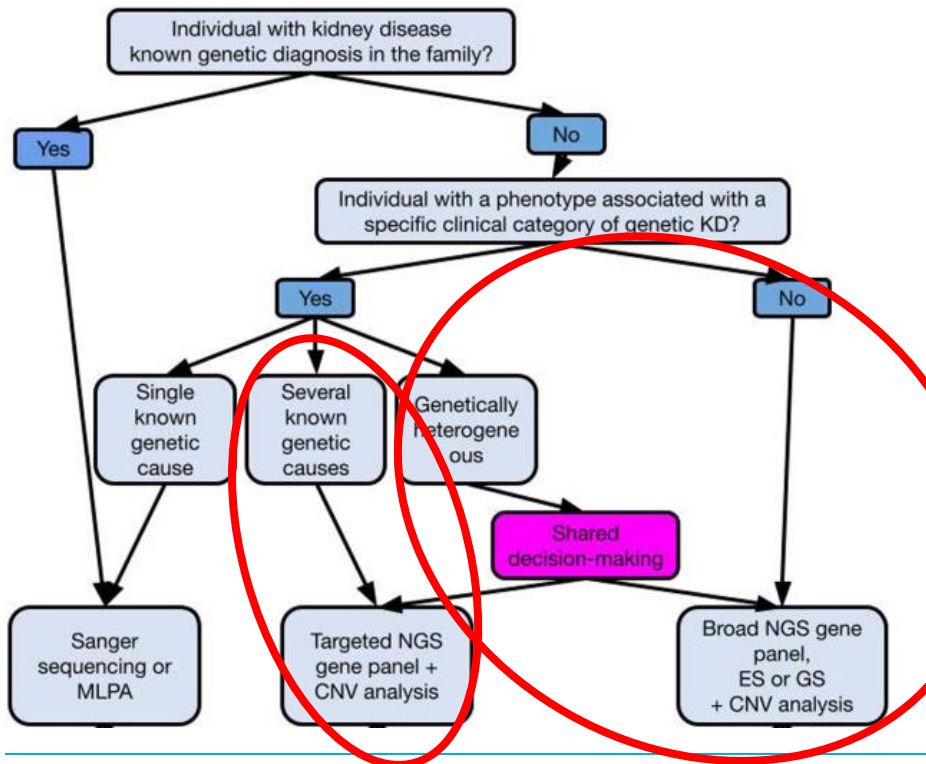
Wat: **Eén (bekend) of enkele (vermoede) genen**

- Genetische oorzaak in familie bekend
- Heel specifiek fenotype met oorzaak in slechts 1 a 2 specifieke genen  
“kan haast niet anders”

Techniek: Sanger sequencing, MLPA

*Erg kleine kans toevalsbevindingen*

# Hoe genetische diagnostiek?



Wat: **Meerdere genen geassocieerd met (bepaalde) erfelijke nierziekten**

- Beperkt panel bij fenotype met meerdere genetische oorzaken
  - Uitgebreid(er) panel
- Radboudumc: “Nierpanel” n=327 genen

Techniek: NGS=MPS; (whole) exome/genome sequencing (WES/WGS) + copy number variation analyse (CNV)

*lets grotere kans toevalsbevindingen (binnen panel)*

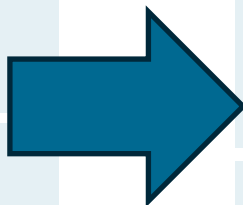
# Hoe genetische diagnostiek?

## Negatieve paneluitslag ≠ geen genetische oorzaak:

- *Mist wat buiten panel(s) ligt; zelfs “Nierpanel” mist bijv deel mitochondrieel*
- *Bij sterke verdenking kan er een tot nu toe onbekende genetische oorzaak spelen*
- *Herhalen na enkele jaren*

## Niet zelf door behandelend nefroloog:

- *Open exoom/genoom analyse (zoeken naar onbekende genen)*
- *Uitgebreider familieonderzoek*
- *Pre-symptomatisch onderzoek*



## Positieve uitslag:



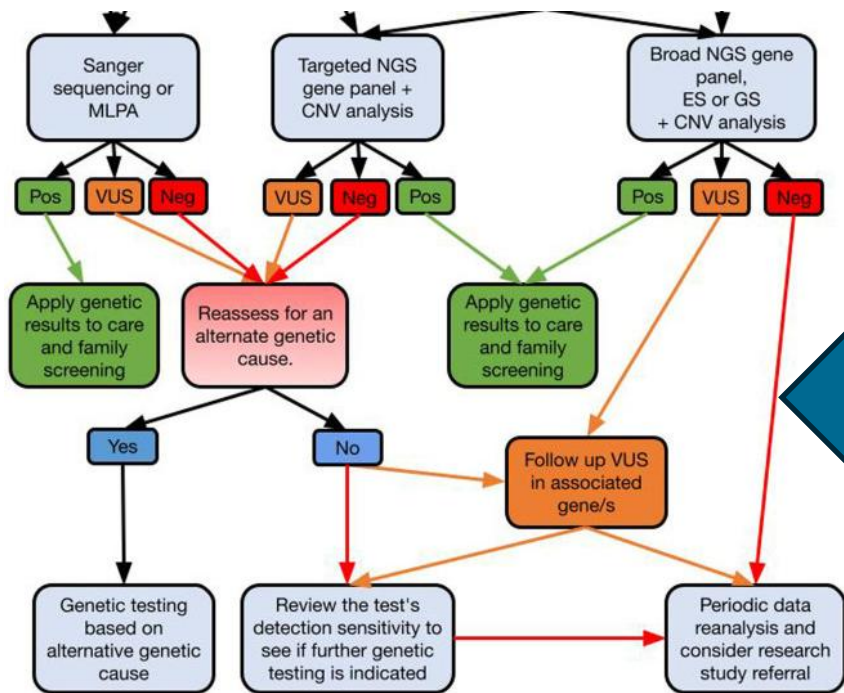
**Laagdrempelig overleg of verwijzing klinisch geneticus (met nefrogenetische expertise)**

Nefrogenetisch combi spreekuur

Nefrogenetica bespreking

aHUS genetica = ingewikkeld!

# Hoe genetische diagnostiek?



Positieve uitslag:

**Uitslag  $\neq$  diagnose**

?

Laagdrempelig overleg of verwijzing klinisch geneticus (met nefrogenetische expertise)

Nefrogenetisch combi spreekuur

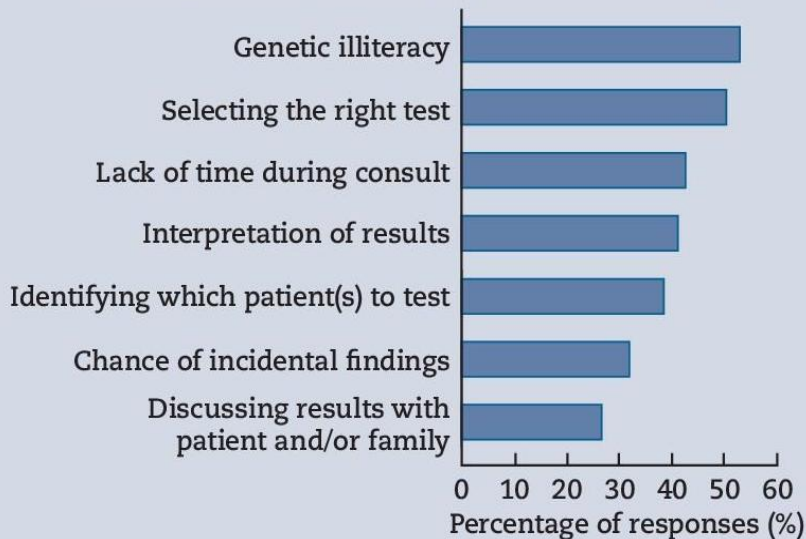
Nefrogenetica bespreking

aHUS genetica = ingewikkeld!

# Hoe genetische diagnostiek?

## Perceived barriers to genetic testing

Nephrologist survey  
(71 eligible responses, response rate 22%)



Kosten: Vergoeding basisverzekering (valt onder eigen risico); apart product, niet via dbc nefroloog

Laagdrempelig overleg of verwijzing klinisch geneticus (met nefrogenetische expertise)

Nefrogenetisch combi spreekuur

Nefrogenetica bespreking

aHUS genetica = ingewikkeld!

# CKD(x) diagnostisch algoritme

## No: uneXplained (CKDx)

CKD Diagnosis is made as follows:

**CKDx G1-5 A1-3 and**

$\left\{ \begin{array}{l} h - g - \\ h + g - (\text{date}) \\ h - g + (\text{date}) \\ h + (\text{date}) g + (\text{date}) \end{array} \right.$

**CKDx  
=  
Call to  
action**

**CKDx  
≠  
CKDu**

Conduct a thorough workup, look for extrarenal manifestations, and emphasize a detailed family history. If not already done, consider perform a biopsy or genetic study. If these have been done, consider if they are complete/up-to-date or if they can be further completed/updated in any way

---

# CKDx: Call to action

- **Documenteer diagnostische onzekerheid (middels CKDx)**  
(vermijd niet-specifieke (verlegenheids)diagnose)
- **Beschrijf of biopsie en/of genetische diagnostiek is verricht**  
(wanneer, hoe, resultaat)
- **Herevalueer periodiek**  
(diagnostiek alsnog verrichten of herhalen)
- **Denk aan erfelijke oorzaken en genetische diagnostiek**
- **Maak gebruik van nefrogenetische kennis (bijv expertisecentra)**

# CKD of uneXplained cause (CKDx) en rol van genetische diagnostiek

Prof. dr. Tom Nijenhuis, internist-nefroloog  
Zeldzame Nierziekten, Radboudumc



Radboudumc

# Welkom bij sessie 3

Pre-implantatie genetische  
test voor erfelijke nierziekten

Malou Heijligers  
Klinisch geneticus, MUMC+



**NIERCONGRES**  
**7 APRIL 2026**

Dé dag voor professionals  
in de **nierzorg**

## Disclosure belangen

Member of the PGT steering committee  
(ESHRE)

Voor bijeenkomst mogelijk relevante relaties

Bedrijfsnamen:

none

## Wat is PGT?

- **Embryoselectie**
- **Doel:**
  - de geboorte van kinderen met een ernstige erfelijke aandoening voorkomen
- **Bedoeld voor:**
  - Paren met een sterk verhoogd risico op het krijgen van een kind met een ernstige erfelijke aandoening
  - Paren met een hoog risico op een miskraam als gevolg van een chromosoomafwijking

- MUMC+ enige vergunning voor PGT in NL  
(1995, artikel 2 WBMV)
- Samenwerkingsverband (PGT Nederland):

UMC Utrecht (2007)  
UMC Groningen (2008)  
Amsterdam UMC (2013)

- ca. 650 verwijzingen per jaar
- > 2000 gezonde PGT kinderen



## Meest voorkomende aandoeningen

- Translocaties
- BRCA1 / BRCA 2
- Myotone dystrofie
- Huntington
- Cystic fibrosis
- Fragiele X syndroom
- Duchenne spierdystrofie
- Hemofilie A/B
- Spinale spieratrofie

**Voor vrijwel alle ernstige aandoeningen  
kan een genetische test ontwikkeld  
worden**

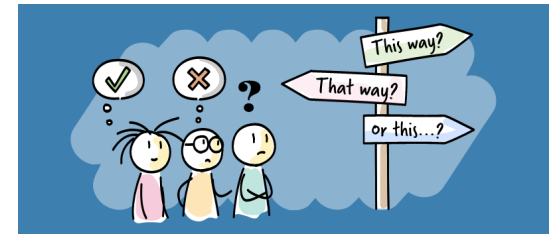
## Is PGT voor deze indicatie toegestaan?

- PGT werkgroepvergadering MUMC+, maandelijks
  - *Klinisch genetici, gynaecologen, IVF-artsen, laboratoriumspecialisten, ethici, evt. andere medisch specialisten*
  - *Alle nieuwe indicaties, evenals ‘Nee, tenzij’ i*
- Landelijke Indicatie Commissie (LIC)
  - Adviesorgaan voor de werkgroep



## Koppel met kinderwens

- 28-jarige vrouw met familiale PKD2 mutatie
  - Zelf asymptomatisch
  - Geen bijkomende gezondheidsproblematiek
- Partner gezond
- Vader mevrouw per toeval met cystenieren gediagnosticeerd, vooralsnog asymptomatisch op 56-jarige leeftijd
- Moeder van vader nierproblematiek op >75-jarige leeftijd



De commissie is van mening dat deze aandoening **niet** in aanmerking komt voor PGD.

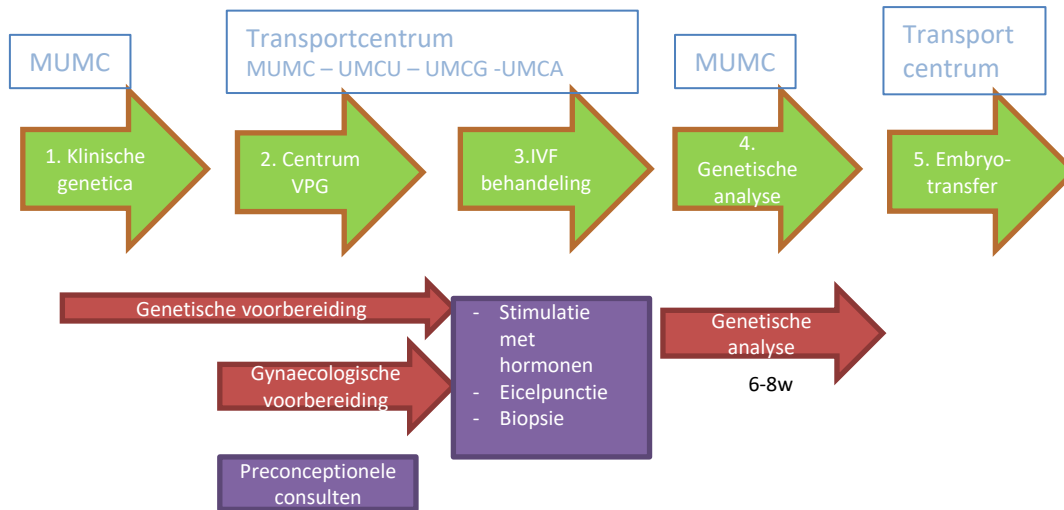
De commissie heeft overwogen dat er gezien de dominante overerving sprake is van een hoge kans dat het kind de mutatie van de aangedane drager ouder erft, namelijk 50%.

Dragers van een pathogene mutatie hebben een verhoogde kans op terminale nierinsufficiëntie. Echter, de gemiddelde leeftijd waarop nierfunctie vervangende therapie nodig is, is relatief hoog, tussen het 70<sup>e</sup> en 75<sup>e</sup> jaar. Dit betekent dat een groot deel van de mutatiedragers een hoge leeftijd kan bereiken zonder nierfalen

**De variabiliteit van deze aandoening binnen families is echter groot.** Bovendien is bekend dat zich ook bij PKD2 mutatiedragers zeldzame complicaties van PKD kunnen voordoen, zoals bloeding uit een aneurysma van slagaders in de hersenen.

De commissie heeft er daarom begrip voor dat zich in families situaties kunnen voordoen waarin men geconfronteerd is met zeer ongunstige gevolgen van de PKD2 mutatie. Naar aanleiding van deze overwegingen is de commissie van mening dat dragers van een mutatie in het PKD2 gen leidend tot ADPKD niet in aanmerking komen voor PGD **tenzij** op grond van de familieanamnese sprake blijkt te zijn van een ernstig fenotype waardoor er toch een indicatie kan zijn.

# Van kinderwens tot kind in de wieg





Patiënt verwijzen voor PGT | PGT | x +

← ↻ 🏠 <https://www.pgtnederland.nl/patient-verwijzen-voor-pgt>

 PGT NEDERLAND  
Preimplantatie Genetische Test

Mijn MUMC+ 🔍 Zoeken

Menu ☰

Delen

## Patiënt verwijzen voor PGT

Heeft uw patiënt samen met haar of zijn partner een verhoogd risico op een kind met ernstige erfelijke aandoening? Heeft de vrouw herhaaldelijk een miskraam gehad vanwege een chromosomale afwijking? Dan is het mogelijk om het paar te verwijzen naar het PGT-centrum van het Maastricht UMC+ of naar een van de samenwerkingspartners, het UMC Utrecht, UMC Groningen of Amsterdam UMC. Het verwijsformulier vindt u hieronder.

Wensouders kunnen voor een informatief gesprek terecht in het PGT-centrum van het Maastricht UMC+ of bij een van de PGT-samenwerkingspartners: het UMC Utrecht, UMC Groningen of het Amsterdam UMC. Een verwijzing door huisarts of medisch specialist is noodzakelijk. Vindt het informatieve gesprek in Maastricht plaats, dan geldt dit gelijk als intakegesprek.

Wijsv uw patiënt erop dat aan een informatief gesprek kosten zijn verbonden, waarbij het eigen risico in zijn geheel wordt aangesproken.

### PGT verwijsformulier online invulbaar

 Verwijsformulier PGT  
PDF | 0,12 MB

- ✓ Download het verwijsformulier voor PGT en vul het digitaal of handmatig in.
- ✓ Verstuur het verwijsformulier samen met:

# Van kinderwens tot kind in de wieg

## Stap 1: klinische genetica

- **Paar met kinderwens**
- **Verwijzing vanuit.....**
  - Huisarts
  - Verloskundige
  - Gynaecoloog (MUMC+ of elders)
  - Ander specialisme
  - Klinisch genetica elders
- **Het intake gesprek bij de KG**
  - Voorgeschiedenis
  - Familie-anamnese
  - Waarom wens tot PGT?
  - Andere opties overwogen → spontane zwangerschap met PND
  - Globale uitleg over PGT behandeling
  - Globale uitleg over IVF/ICSI behandeling
- **Genetisch akkoord?**
  - Bekende indicatie: PGT direct akkoord → start genetische voorbereiding + verwijzing centrum VPG
  - Nieuwe indicatie: bespreken in de Landelijke indicatiecommissie → indien akkoord start genetische voorbereiding en verwijzing centrum VPG




## Van kinderwens tot kind in de wieg

### Stap 1: klinische genetica

- Bloedafname beide partners en familieleden
- Ontwikkelen van de genetische test

Duur = afhankelijk van indicatie, complexiteit en analysetechniek

- Chromosomale aandoeningen: 1-3 maanden
- Routine indicaties: bv BRCA, Huntington, CF, myotone dystrofie enz. → gemiddeld 4-6 maanden
- Complexe indicaties (*de novo*): 6 maanden – 1;  maanden

- Parallel aan gynaecologische voorbereiding

# Van kinderwens tot kind in de wieg

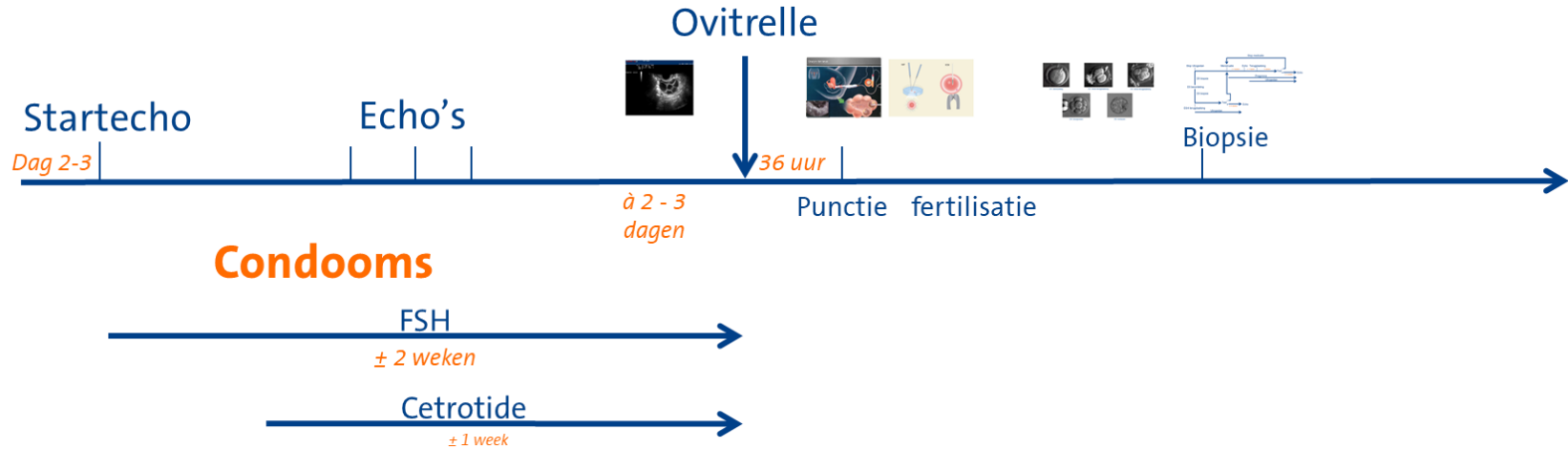
## Stap 2: Centrum VPG – gynaecologische voorbereiding

Intake IVF arts

- Anamnese en medische voorgeschiedenis
- LO/AO
- Vrouw:
  - Lichamelijk onderzoek: Speculum-oz, VT, TVE
  - Lab: AMH, Hb/HT, Virologie, Cx cytologie
- Op **indicatie** aanvullende diagnostiek of verwijzingen naar ander specialisme
  - Wordt indien mogelijk al ingezet voorafgaande aan eerste intake om wachttijden te verkorten
- Uitleg PGT/IVF traject
- Gynaecologisch akkoord

# Van kinderwens naar kind in de wieg

## Stap 3: de IVF behandeling



## Van kinderwens tot kind in de wieg

### *Stap 4: de genetische analyse*

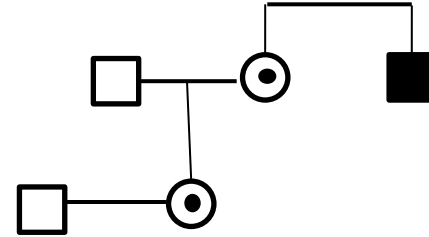
- Afname biopt
  - Dag 5 na punctie
  - ‘trophectoderm biopsie’
- Analyse duur: 6-8 weken
- Vanaf april 2026:
  - Analyse meiotische trisomie 13, 18, 21



TE-biopsie

## Embryo transfer beleid

- X-gebonden Alport syndroom
  - *XL recessief*
- Verschil in uiting tussen mannen en vrouwen
- Mogelijke embryo uitslagen:
  - Niet aangedaan → ET
  - Aangedaan + mannelijk → geen ET
  - Aangedaan + vrouwelijk → opslag



## Van kinderwens tot kind in de wieg

### *Stap 5: Embryo transfer*

- Slagingskans:
  - Per embryo transfer +/- 25% kans op doorgaande zwangerschap
  - Per behandeling van 3 volledige cycli 50-60% kans op kind in de wieg

## Van kinderwens tot kind in de wieg

### *Stap 6: Follow-up*

Indien vitale zwangerschap → Retour klinische genetica

- 1-2% kans op een misdiagnose
- Prenatale diagnostiek
  - Vlokkentest: vanaf 10w zwangerschap
  - Vruchtwaterpunctie: vanaf 15w zwangerschap
- Testen van kindje na geboorte
- Testen op volwassen leeftijd



Article | [Open access](#) | Published: 02 September 2024

## Clinical-grade whole genome sequencing-based haplarithmism enables all forms of preimplantation genetic testing

[Anouk E. J. Janssen](#), [Rebekka M. Koeck](#), [Rick Essers](#), [Ping Cao](#), [Wanwisa van Dijk](#), [Marion Drüsedau](#), [Jeroen Meekels](#), [Burcu Yaldiz](#), [Maartje van de Vorst](#), [Bart de Koning](#), [Debby M. E. I. Hellebrekers](#), [Servi J. C. Stevens](#), [Su Ming Sun](#), [Malou Heijligers](#), [Sonja A. de Munnik](#), [Chris M. J. van Uum](#), [Jelle Achten](#), [Lars Hamers](#), [Marjan Naghdi](#), [Lisenka E. L. M. Vissers](#), [Ron J. T. van Golde](#), [Guido de Wert](#), [Jos C. F. M. Dreesen](#), [Christine de Die-Smulders](#), ... [Masoud Zamani Esteki](#)  [+ Show authors](#)

[Nature Communications](#) **15**, Article number: 7164 (2024) | [Cite this article](#)

**10k** Accesses | **13** Citations | **46** Altmetric | [Metrics](#)



Fundamenteel onderzoeker Masoud Zamani Esteki ontwikkelt genetische testmethoden. Zo stond hij aan de wieg van de huidige universele PGT-test waarmee meerdere ziektebeelden tegelijkertijd zijn op te sporen, zowel mono-genetische aandoeningen als chromosomale aandoeningen. Deze baanbrekende innovatie levert een enorme versnelling op van het PGT-traject.

## PGT voor meerdere indicaties

- Consanguïen koppel
- Pte heeft myotone dystrofie type 1
- Preconceptie dragerschapstest:
  - Nephropathische cystinose (CTNS gen)
  - Hyper IgD syndroom (MVK gen)

PGT voor Myotone dystrofie type 1  
(*autosomaal dominant*)

- Aritmie
- Respiratoire problemen t.g.v. analgetica
- Myotone crisis
- Subfertiliteit

→ Punctie op OK met cardiale monitoring

→ Strikt ET beleid → ET van één embryo


## Nephropathische cystinose *(autosomaal recessief)*

Ernstige renaal Fanconi syndroom  
resultierend in eindstadium  
nierfalen op kinderleeftijd

## Hyper IgD syndroom *(autosomaal* *recessief)*

Auto-inflammatoire aandoening  
met periodieke koorts episodes

## PGT werkgroep

 PGT goedgekeurd voor alle drie de  
indicaties

...optie om 3<sup>e</sup> indicatie te laten vallen

Echter, verloop van n... ook  
heterozygote... embryo's te  
excluderen



← [Onze verhalen](#)

## “Wij willen deze ziekte uitroeien”

19 februari 2025

 [Delen](#)

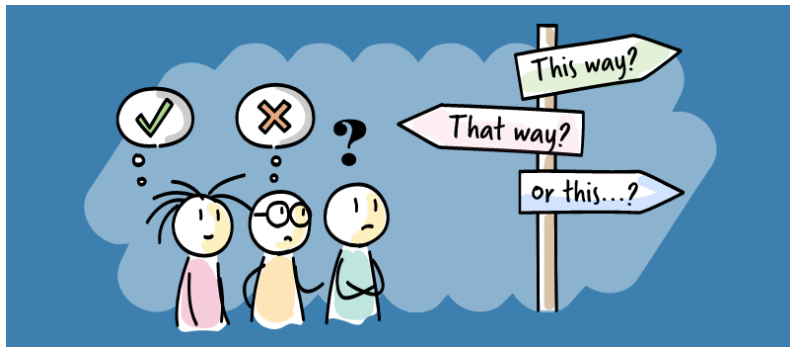
**ADPKD, oftewel cystenieren, is een erfelijke ziekte waarbij zich in de nieren en vaak ook lever cysten ontwikkelen. De ziekte kent verschillende vormen, van mild tot ernstig. Vivian Kuijpers is drager. “Momenteel heb ik er nog weinig last van. De verwachting is wel dat ik op oudere leeftijd aan de dialyse moet. Mijn moeder (59) gaat nu starten met dialyse en mijn opa is ondanks twee niertransplantaties en dialyse aan de ziekte overleden.”**

Een test in haar kinderjaren toont aan dat Vivian niet belast is met de aandoening. Die testresultaten blijken echter onjuist, als ze jaren later een MRI-scan moet laten maken omdat zij endometriose heeft. Vivian: “Het ging om een second opinion waarbij een extra uitgebreide scan werd gemaakt. De arts was heel verbaasd, maar bij mij gingen natuurlijk alle alarmbellen rinkelen.” In het gesprek met de nefroloog dat op de uitslag volgt, komt PGT direct naar voren als optie bij een kindervens. Vivian: “Ik had op dat moment nog nooit van PGT gehoord en eigenlijk ook nog geen actieve kindervens, dus het onderwerp werd tijdelijk geparkeerd.”

### Sowieso ivf

Enkele jaren later begint het te kriebelen en komt PGT weer op het netvlies. Vivian en haar partner Maurits worden doorverwezen naar een klinisch geneticus die het paar uitgebreid voorlicht over de voor- en nadelen van PGT. “PGT lag voor ons voor de hand want we willen deze ziekte uitroeien! Misschien is de stap voor een ICSI-traject voor ons niet zo groot, omdat het vanwege mijn endometriose is en omdat ik maar één eierstok heb, waarschijnlijk sowieso nodig zou zijn.”





[info@pgtnederland.nl](mailto:info@pgtnederland.nl)

[www.pgtnederland.nl](http://www.pgtnederland.nl)

Het **Niercongres** wordt mede mogelijk gemaakt door:

