



Symposium 1C: NACGG, donderdag 22 oktober 2015

Nieuwe ontwikkelingen in de reproductieve genetica

De ontwikkelingen in de genetica rond zwangerschap gaan razendsnel. In deze middagsessie van de NACGG tijdens het jaarlijkse NVHG congres zullen drie actuele onderwerpen door gastsprekers toegelicht worden. Na elk onderwerp volgt een discussie met de zaal.

Preimplantatie Genetische Diagnostiek voor chromosomale aandoeningen wordt in Nederland sinds 2013 uitgevoerd met arrayCGH en levert daarmee ook informatie op over de (andere) chromosomen waarvoor geen indicatie is. Is deze informatie een vloek of een zegen? En is het zinvol en wenselijk om dergelijke uitgebreide testen in te zetten om alle IVF embryo's voor terugplaatsing te screenen op chromosomale afwijkingen (zgn. *Preimplantatie Genetische Screening*)?

De Niet Invasieve Prenatale Test (NIPT) is een nieuwe test waarbij bloed van de zwangere wordt gebruikt om te onderzoeken of het ongeboren kind mogelijk een trisomie heeft. De mogelijkheden voor (toekomstige) toepassing van deze techniek voor (familiaire) monogene aandoeningen (**Niet-Invasieve Prenatale Diagnostiek (NIPD)**) zijn legio. In Nederland is een eerste klinische toepassing opgezet voor de ziekte van Huntington. Wat zijn de ins en outs van deze test? Wat zijn de ervaringen? Wat zijn de toekomstige ontwikkelingen? Kan er straks daadwerkelijk NIPD worden verricht voor monogene aandoeningen?

Onderzoek van matернаal plasma tijdens de zwangerschap levert niet alleen aanwijzingen op voor afwijkingen bij het kind, maar kan ook risicofactoren in kaart brengen die de zwangerschap negatief beïnvloeden, zoals markers voor zwangerschapsvergiftiging (preeclampsie). Wat zijn de huidige ontwikkelingen en verwachte toepassingen rond het voorspellen van ziekte met **maternaal plasma RNA sequencing**?

Programma

Discussieleider: Dr. Lidewij Henneman (onderzoeker, VU medisch centrum Amsterdam)

14.00-14.35 **PGD voor chromosomale aandoeningen: Nieuwe technieken, nieuwe mogelijkheden?**

Dr. Edith Coonen (klinisch embryoloog, Maastricht Universitair Medisch Centrum)

14.35-15.10 **Niet-invasieve prenatale diagnostiek voor de ziekte van Huntington**

Dr. Martine van Belzen (laboratoriumspecialist klinische genetica, Leiden Universitair Medisch Centrum)

15.10-15.45 **Maternaal plasma RNA sequencing: vroege detectie van preeclampsie**

Prof.dr. Cees Oudejans (hoogleraar experimentele klinische chemie, VU medisch centrum Amsterdam)

15.45 Afsluiting

Inschrijven via www.nvhg-nav.nl

Speciale prijs voor NACGG leden 95 euro (inclusief koffie en lunch).