

De patiëntenvereniging Spierziekten Nederland staat positief ten opzichte het voorgestelde wetsvoorstel over de PGT voor dragerschap bij een ernstige erfelijke aandoeningen. Onze ervaring is dat ouders een keuze voor een PGT traject heel bewust nemen. Als men kiest voor PGT maakt men een afgewogen keuze voor een kindje dat de desbetreffende spierziekte niet heeft. Voor veel ouders is het logisch dat men in dit keuzetraject ook de mogelijkheid krijgt om bewust te kiezen voor een kindje dat geen drager is van deze ernstige ziekte. Een wetsvoorstel dat dit mogelijk maakt wordt door ons zeer toegejuicht.

Misschien goed om dit nader toe te lichten aan de hand van de spierziekte van Duchenne. Duchenne spierdystrofie is een ernstige erfelijke spierziekte die de spieren aantast en verzwakt. Het is een progressief verlopende aandoening waarbij de eerste verschijnselen vaak al voor het tweede levensjaar zichtbaar zijn. Duchenne spierdystrofie erft X-gebonden over en treft nagenoeg altijd jongens. Meisjes kunnen drager zijn van deze ziekte. Al hoewel deze draagsters geen Duchenne ontwikkelen, kan het dragerschap wel degelijk leiden tot klachten. Niet zelden krijgen deze draagsters te maken met hartproblemen en/of spierzwakte. De risico's hierop zijn van tevoren lastig in te schatten. Dit kan voor ouders een extra reden zijn om te kiezen voor een kindje via PGT dat geen drager is van de ziekte.

Maar de belangrijkste reden om ouders de keuze te geven om via PGT een kindje te krijgen dat geen draagster is, is dat de ziekte dan ook niet meer doorgegeven kan worden. Als ouders een meisje krijgen dat wel draagster is dan heeft dit meisje 50% kans om t.z.t. zelf een zoon te krijgen met Duchenne spierdystrofie. Dit meisje staat dus op termijn zelf voor de zeer moeilijke beslissing van al dan niet een PGT. En dan hopen we dat deze meisjes, tegen de tijd dat zij zelf een kinderwens hebben, zich voldoende realiseren dat ze draagster zijn van een zeer ernstige spierziekte en hiervoor tijdig medische ondersteuning vragen.