

Een geslachtschromosomale afwijking als toevalsbevinding bij routine prenatale diagnostiek: diagnostische winst of schade? Onderzoek naar de mening van ouderparen en professionals.

Gepubliceerd: 07-08-2008 Laatste bijgewerkt: 07-05-2024

1. Inventariseren van de gevolgen van het vaststellen van een geslachtschromosomale afwijking tijdens routine prenataal diagnostisch onderzoek, waarbij de ervaringen van ouderparen en betrokken professionals zal worden opgetekend. 2. Vaststellen of...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving nog niet gestart
Type aandoening	Overige aandoening
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON31988

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

Routinematige geslachtsbepaling bij prenatale diagnostiek: winst of schade?

Aandoening

- Overige aandoening
- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

geslachtsbepaling

Aandoening

foetale geslachtsbepaling

Betreft onderzoek met
Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: gericht onderzoek, geslachtsbepaling, geslachtschromosomale afwijking, prenatale diagnostiek

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1. Wilden deze a.s. ouders het geslacht van de foetus weten na een invasieve ingreep in de 15de week van de zwangerschap?
2. Hadden deze a.s. ouders het eveneens goedgevonden als de geslachtsbepaling was gebeurd m.b.v. een standaard echoscopisch onderzoek bij 20 weken (SEO)?
3. Hoe hebben zij de gevolgen van een diagnose van een geslachtschromosomale afwijking tijdens routine diagnostisch onderzoek ervaren?
4. Hoe kijken zij nu terug op de gebeurtenissen en hoe is het gesteld met hun algemene kwaliteit van leven?
5. Wat is de mening over deze problematiek van betrokken professionals?

Secundaire uitkomstmaten

Factors associated with the parents* desire to know the sex of their baby.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Op dit moment wordt bij alle invasieve prenatale diagnostiek routinematig het geslacht van de foetus bepaald, ook als daar geen medische reden voor is. De zwangere geeft bij de intake voor invasieve diagnostiek aan het geslacht van de foetus te willen vernemen. Bij deze routinematige geslachtsbepaling d.m.v. karyotypering of bij een moleculaire test (MLPA-test) kunnen toevallsbevindingen aan het licht komen. Dit percentage bedraagt bij invasieve diagnostiek bij de indicatie 'verhoogde maternale leeftijd' 0,4%. Evident problematisch zijn toevallsbevindingen die betrekking hebben op numerieke geslachtschromosomale afwijkingen omdat het dan veelal gaat om aandoeningen die, in vergelijking met autosomale aneuploidieën, minder ernstig zijn en voornamelijk effect hebben op de geslachtelijke ontwikkeling, fertiliteit en in mindere mate op de mentale ontwikkeling. Met name deze toevallsbevindingen plaatsen zwangeren voor een moreel-ethisch dilemma al dan niet de zwangerschap te continueren. Met de MLPA-test (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), die recent diagnostisch is geïmplementeerd is het mogelijk de geslachtschromosomen uit te sluiten bij invasief onderzoek. Hiermee kunnen geslachtschromosomale toevallsbevindingen aanzienlijk worden teruggebracht. De geslachtsbepaling kan desgewenst ook plaatsvinden rond de 20ste week van de zwangerschap d.m.v. structureel echoscopisch onderzoek (SEO) dat routinematig wordt aangeboden als onderdeel van de prenatale screening. Concreet betekent dit dat dan de geslachtsbepaling circa vier weken later plaatsvindt d.m.v. SEO en geen deel meer uitmaakt van de invasieve diagnostiek. De gevolgen van het vaststellen van een geslachtschromosomale afwijking als toevallsbevinding tijdens routine diagnostisch onderzoek zullen worden geïnventariseerd.

Doel van het onderzoek

1. Inventariseren van de gevolgen van het vaststellen van een geslachtschromosomale afwijking tijdens routine prenataal diagnostisch onderzoek, waarbij de ervaringen van ouderparen en betrokken professionals zal worden opgetekend.
2. Vaststellen of foetale geslachtsbepaling d.m.v. niet-invasief onderzoek (echoscopie) te prefereren is boven een geslachtsbepaling na invasieve prenatale diagnostiek.

Onderzoeksopzet

Retrospectieve kwalitatieve studie door middel van semi-gestructureerde interviews en het afnemen van een gevalideerde kwaliteit van leven vragenlijst bij ouderparen die in de voorbije 15 jaar geconfronteerd werden met een geslachtschromosomale afwijking als toevalsbevinding bij prenatale diagnostiek.

Professionals die, op welke wijze ook, betrokken zijn bij deze patiëntenpopulatie, zullen gevraagd worden om hun mening over bovenstaande problematiek van een sexchromosomale afwijking als toevalsbevinding bij invasieve prenatale diagnostiek.

Inschatting van belasting en risico

Gedurende 60-90 minuten een gesprek, met daarbij het invullen van een gestandaardiseerde vragenlijst.

In het onverwachte geval dat het gesprek over deze gebeurtenissen weer verdrietgevoelens naar boven brengt, zal er directe adequate psychologische hulp voorhanden zijn.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Geert Grooteplein 10
6500 HB Nijmegen
Nederland

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Sint Radboud

Geert Grooteplein 10
6500 HB Nijmegen
Nederland

Locaties

Landen waar het onderzoek wordt uitgevoerd

Netherlands

Deelname eisen

Leeftijd

Volwassenen (18-64 jaar)
65 jaar en ouder

Belangrijkste voorwaarden om deel te mogen nemen (Inclusiecriteria)

Ouderparen die in de afgelopen 15 jaar in de regio Nijmegen invasieve prenatale diagnostiek hebben ondergaan vanwege maternale leeftijd of om een ernstige chromosomale afwijking uit te sluiten, bij wie als toevalsbevinding bij karyotypering een geslachtschromosomale afwijking werd geconstateerd bij de foetus.

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

- . Patiënten met een duidelijk verhoogd risico op een geslachtschromosomale afwijking bij de foetus, vanwege een eerder kind met een dergelijke afwijking.
- . Patiënten met onvoldoende vaardigheid van de nederlandse taal.

Onderzoeksopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blindering: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Diagnostiek

Deelname

Nederland

Status: Werving nog niet gestart

(Verwachte) startdatum: 01-05-2008

Aantal proefpersonen: 30

Type: Verwachte startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Soort:

Eerste indiening

Toetsingscommissie:

CMO regio Arnhem-Nijmegen (Nijmegen)

Registraties

Opgevolgd door onderstaande (mogelijk meer actuele) registratie

Geen registraties gevonden.

Andere (mogelijk minder actuele) registraties in dit register

Geen registraties gevonden.

In overige registers

Register	ID
CCMO	NL21572.091.08