

Gevarieerde Uitkomsten Neonatale Screening Toetsing Ervaringen in Nederland

Gepubliceerd: 24-09-2009 Laatste bijgewerkt: 18-07-2024

Voor dit onderdeel van het onderzoek is onderscheid gemaakt tussen twee 'categorieën' testuitslagen: vals positieve uitslagen en aandoeningen die onbedoeld door de screening worden opgespoord. Doel van het onderzoek is deze categorieën...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON33650

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

GUNSTEN

Aandoening

- Metabole aandoeningen en voedingsstoornissen, congenitaal
- Aangeboren metabolismestoornissen

Synoniemen aandoening

vals positieve uitslagen van de hieprikscreening voor erfelijke stofwisselingsziekten
2007-2009

Betreft onderzoek met

Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: TNO Leiden Center for Child Health and Pediatrics

Overige ondersteuning: Centre for Society and Genomics (CSG) via Centre for Medical

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: Kwaliteit van Leven, Neonatale Screening, Vals Positieve Uitslag

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1. Mate van angstbeleving en gezondheidsbeleving van hun kind van ouders van kinderen met een vals positieve screening uitslag ten opzichte van ouders van kinderen met een normale screening uitslag.
2. Ervaring van ouders bij confrontatie met een positieve screening uitslag anders dan waarvoor gescreend wordt.

Secundaire uitkomstmaten

1. Weging voordelen van zekerheid voortkomend uit de hielprik screening tegen nadelen als onzekerheid en zorgen veroorzaakt door de screening in termen van welzijn, autonomie en kennis.
2. Implicaties uitkomsten onderzoek voor hielprik screening criteria, informed consent procedures en follow-up procedures.

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

Hieprikscreening wordt in Nederland bij vrijwel iedere pasgeborenen in de eerste levensweek verricht. Tot voor kort werd gescreend op drie ernstige, aangeboren ziekten die, bij vroegtijdige onderkenning, goed behandelbaar zijn: phenylketonurie (PKU), congenitale hypothyreoidie (CHT) en adrenogenitaal syndroom (AGS). Echter nieuwe technieken als tandem mass spectroscopy (MS/MS) en DNA micro-array maken het mogelijk met dezelfde hieprikscreening een groot

aantal aandoeningen op te sporen. Naar aanleiding van het rapport van de Gezondheidsraad (2005) werd vanaf 1 januari 2007 de hielprikscreening uitgebreid met veertien aandoeningen, leidend tot een geschatte toename van tachtig tot negentig patiënten per jaar, waarvan het merendeel naar verwachting met sikkelcel ziekte. De overige aandoeningen zijn zeldzame metabole aandoeningen. Voor de uitbreiding werden de aanbevelingen en screening criteria gehanteerd zoals eerder voorgesteld door de Gezondheidsraad. Belangrijke criteria zijn: beschikbaarheid van een betrouwbare testmethode, beschikbaarheid en toegankelijkheid van zowel screening als behandeling voor iedere patient en de screening vindt plaats in het belang van het kind. Uitgaande van deze criteria heeft de uitbreiding van de hielprikscreening, zeker in de startfase, een aantal ongewenste en onbedoelde uitkomsten laten zien. Hoewel onbedoeld is het toch mogelijk dat een dergelijke uitkomst positief wordt beoordeeld als dit leidt tot meer zekerheid en kennis over de medische conditie van het kind. Deze overwegingen kunnen een rol spelen bij onbedoelde en ongewilde testuitslagen en beïnvloeden wellicht toekomstige screening criteria en informed consent procedures.

Doel van het onderzoek

Voor dit onderdeel van het onderzoek is onderscheid gemaakt tussen twee 'categorïeen' testuitslagen: vals positieve uitslagen en aandoeningen die onbedoeld door de screening worden opgespoord. Doel van het onderzoek is deze categorïeen testuitslagen door empirische methoden te evalueren en aanbevelingen te doen voor screening criteria (bijvoorbeeld ten aanzien van behandelbaarheid, vroegtijdige herkenning, belang derden), informed consent procedures en lange termijn follow-up.

Onderzoeksopzet

Het onderzoek is empirisch en retrospectief van opzet en wordt uitgevoerd door middel van enquêtes en interviews, waarin de ervaringen en meningen van ouders ten aanzien van de drie bovengenoemde categorïeen onbedoelde testuitslagen worden onderzocht en geëvalueerd. Ouders van kinderen met een vals positieve of andere hielprikuitslag dan waarvoor gescreend wordt, worden via de betrokken kinderarts metabole ziekten benaderd om mee te doen met het onderzoek. Controles worden door het RIVM geselecteerd en aangeschreven.

Inschatting van belasting en risico

Belasting:

Invullen en versturen vragenlijst: 30 minuten.

Interview indien van toepassing (geen controles): 2 uur.

Risico:

Geen.

Voordelen:

Delen en uitdrukking geven aan ervaringen, beïnvloeden informed consent en lange termijn follow-up bij hielprik screening.

Contactpersonen

Publiek

TNO Leiden Center for Child Health and Pediatrics

Postbus 2215
2301 CE Leiden
Nederland

Wetenschappelijk

TNO Leiden Center for Child Health and Pediatrics

Postbus 2215
2301 CE Leiden
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)

Vals positieve uitslag hielprik screening 2007-2009
Normale uitslag hielprik screening 2007-2009

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Afwijkende hielprikscreening om andere redenen (b.v. iatrogeen, ten gevolge van prematuriteit)

Onderzoeksopzet

Opzet

Type:	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen
Onderzoeksmodel:	Anders
Toewijzing:	Niet-gerandomiseerd
Blinding:	Open / niet geblindeerd
Controle:	Actieve controle groep
Doel:	Organisatorisch/zorgonderzoek

Deelname

Nederland	
Status:	Werving gestopt
(Verwachte) startdatum:	01-01-2010
Aantal proefpersonen:	1750
Type:	Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO	
Datum:	24-09-2009
Soort:	Eerste indiening
Toetsingscommissie:	METC Leids Universitair Medisch Centrum (Leiden)

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	NL25677.058.09