

# Motivatie voor exclusie prenatale of exclusie preïmplantatie genetische diagnostiek voor de ziekte van Huntington

Gepubliceerd: 12-12-2011 Laatste bijgewerkt: 30-04-2024

Inzicht verkrijgen in de motieven van paren die kiezen voor exclusie-PND of exclusie-PGD. Het inventariseren van de gemaakte keuzes en de ervaringen van paren achteraf om aanbevelingen te kunnen doen voor verbetering van de counseling en de...

|                             |                                                     |
|-----------------------------|-----------------------------------------------------|
| <b>Ethische beoordeling</b> | Goedgekeurd WMO                                     |
| <b>Status</b>               | Werving gestopt                                     |
| <b>Type aandoening</b>      | Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)          |
| <b>Onderzoekstype</b>       | Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen |

## Samenvatting

### ID

NL-OMON37329

### Bron

ToetsingOnline

### Verkorte titel

Motivatie voor exclusie PND of - PGD

### Aandoening

- Bewegingsstoornissen (incl. parkinsonisme)

### Synoniemen aandoening

ziekte van Huntington

### Betreft onderzoek met

Mensen

### Ondersteuning

**Primaire sponsor:** Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

**Overige ondersteuning:** Ministerie van OC&W

## Onderzoeksproduct en/of interventie

**Trefwoord:** exclusietest, preimplantatie genetische diagnostiek, prenatale diagnostiek, ziekte van Huntington

## Uitkomstmaten

### Primaire uitkomstmaten

- Motieven die een rol spelen bij de besluitvorming rond exclusie-PND of exclusie-PGD en het afzien van presymptomatisch testen.
- Onderliggende betekenis bij de geobserveerde motieven.
- Aanbevelingen voor verbetering van de voorlichting en de toepassing van beide testen in de toekomst.
- Potentiële vraag naar exclusie-PGD uitgedrukt in percentage van de deelnemers.

### Secundaire uitkomstmaten

nvt

## Toelichting onderzoek

### Achtergrond van het onderzoek

De ziekte van Huntington (HD) is een autosomaal dominant overervende, neurodegeneratieve aandoening met begin op volwassen leeftijd. De ziekte heeft een grote impact op de gendrager zelf, al in de presymptomatische fase en op diens familieleden.. Voor mensen die 50% risico hebben op HD, maar die niet willen weten of zij de aanleg hebben, zijn de twee meest gangbare mogelijkheden om te voorkomen dat een eventueel toekomstig kind de aanleg voor HD krijgt: de prenatale-exclusietest (exclusie-PND) of exclusie preimplantatie genetische diagnostiek (PGD). Bij beide testen zien betrokken paren, maar ook counselors en andere gezondheidszorgmedewerkers zich geplaagd voor verschillende ethische en morele dilemma's.

### Doel van het onderzoek

Inzicht verkrijgen in de motieven van paren die kiezen voor exclusie-PND of exclusie-PGD. Het inventariseren van de gemaakte keuzes en de ervaringen van paren achteraf om aanbevelingen te kunnen doen voor verbetering van de counseling en de toepassing van beide testen in de toekomst. Secundair doel: Nagaan welke keuzes paren daadwerkelijk hebben gemaakt en met welk resultaat, of hun kinderwens uiteindelijk vervuld is. Exploreren wat de onderliggende motivatie is om zelf niet te willen testen op dragerschap voor (HD).

## **Onderzoeksopzet**

Retrospectief onderzoek met gebruik van semigestructureerde interviews.

Descriptief onderzoek.

Paren die exclusie prenatale diagnostiek of exclusie PGD hebben gedaan in de periode 1996-heden worden benaderd en na toestemming wordt bij hen een semigestructureerd interview afgenomen van ongeveer een uur over hun redenen voor deze test te kiezen en de achtergrond wordt geëxploreerd.

## **Inschatting van belasting en risico**

Het onderzoek bestaat uit een eenmalig interview van 1 uur. Mogelijke ongewenste gevolgen kunnen optreden wanneer gevoelige, mogelijk onverwerkte ervaringen worden besproken. De interviewster kan dergelijke situaties hanteren, en eventueel voor verdere opvang en begeleiding verwijzen naar de huisarts. Of naar andere beschikbare hulpverlening zoals een psycholoog of maatschappelijk werker verbonden aan de verschillende klinisch genetische afdelingen.

## **Contactpersonen**

### **Publiek**

Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Postbus 5800  
6202 AZ Maastricht  
NL

### **Wetenschappelijk**

Medisch Universitair Ziekenhuis Maastricht

Postbus 5800  
6202 AZ Maastricht  
NL

## 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)

Paren die vanaf 1998 exclusie-PND voor HD hebben ondergaan.

Paren die aangemeld zijn voor exclusie-PGD voor HD, mits zij daadwerkelijk zijn gestart met de behandeling in het MUMC danwel in het PGD centrum in Brussel.

### Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

Wilsonbekwaamheid als gevolg van ernstige symptomen van Huntington,  
Slechte fysieke of psychische conditie door klachten van Huntington

## Onderzoeksopzet

### Opzet

**Type:** Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Behandeling / therapie

### Deelname

Nederland

|                         |                       |
|-------------------------|-----------------------|
| Status:                 | Werving gestopt       |
| (Verwachte) startdatum: | 17-02-2012            |
| Aantal proefpersonen:   | 35                    |
| Type:                   | Werkelijke startdatum |

## Ethische beoordeling

|                     |                                                                                         |
|---------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|
| Goedgekeurd WMO     |                                                                                         |
| Datum:              | 12-12-2011                                                                              |
| Soort:              | Eerste indiening                                                                        |
| Toetsingscommissie: | METC academisch ziekenhuis Maastricht/Universiteit Maastricht, METC azM/UM (Maastricht) |
| Goedgekeurd WMO     |                                                                                         |
| Datum:              | 24-02-2012                                                                              |
| Soort:              | Amendement                                                                              |
| Toetsingscommissie: | METC academisch ziekenhuis Maastricht/Universiteit Maastricht, METC azM/UM (Maastricht) |

## 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     | NL38536.068.11 |