

Implementatieonderzoek naar preconceptiescreening via de huisarts in de Noordelijke regio: Onderzoek naar de implementatie van een klinisch gevalideerde genetische preconceptiescreening test bij paren met kinderwens.

Gepubliceerd: 02-11-2015 Laatste bijgewerkt: 19-04-2024

In dit implementatieonderzoek wordt nagegaan of de klinische gevalideerde PCS test, ontwikkeld door de afdeling Genetica van het UMCG op een verantwoorde wijze kan worden geïmplementeerd indien aangeboden door de huisarts als onderdeel van de...

Ethische beoordeling	Goedgekeurd WMO
Status	Werving gestopt
Type aandoening	Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten
Onderzoekstype	Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Samenvatting

ID

NL-OMON42389

Bron

ToetsingOnline

Verkorte titel

PCS implementatieonderzoek

Aandoening

- Chromosoomafwijkingen, genwijzigingen en genvarianten

Synoniemen aandoening

dragerschapsscreening voor paren met kinderwens, preconceptiescreening

Betreft onderzoek met
Mensen

Ondersteuning

Primaire sponsor: Universitair Medisch Centrum Groningen

Overige ondersteuning: Ministerie van OC&W

Onderzoeksproduct en/of interventie

Trefwoord: dragerschapstest, genetica, preconceptiescreening, preconceptiezorg

Uitkomstmaten

Primaire uitkomstmaten

1. De psychologische impact en mate van geïnformeerde keuze
2. De deelnamegraad
3. De praktische haalbaarheid (huisartsen)

Ad 1.

Psychologische impact en mate van geïnformeerde keus

Het ontvangen van informatie over PCS kan mensen bewust maken van het risico op het krijgen van een kind met een ernstige ziekte. Dit bewustzijn kan negatieve psychologische reacties uitlokken, zowel emotioneel (angst, verminderd welbevinden) als cognitief (piekeren, besluiteloosheid).

Zowel de mensen die de PCS test hebben gedaan als de mensen die het aanbod hebben gekregen maar, al dan niet na consultatie van hun huisarts, hebben besloten de test niet te doen kunnen deze psychologische reacties ervaren.

Uit literatuur over genetische counseling en screening en het ontvangen van risico informatie blijkt dat de psychologische impact van deze informatie over

het algemeen niet groot en vaak van korte duur is (Haga et al, 2014). Tot op heden is er echter geen onderzoek gedaan naar de psychologische impact die gepaard gaat met het aanbod van een populatiebrede PCS test die screent op zoveel ziekten tegelijkertijd.

In het algemeen geldt dat een dergelijk testaanbod vanuit psychologisch perspectief acceptabel is wanneer psychologische effecten op populatieniveau beperkt zijn en er daarnaast sprake is van voldoende begrip of kennis van de test waardoor de keus om de test wel of niet te doen geïnformeerd is. Het pilotonderzoek is met name bedoeld om een indruk te krijgen van de impact op de paren die wel het aanbod krijgen van de test, eventueel deze laten doen, maar vervolgens geen drager blijken te zijn. Dit betreft de grote meerderheid van deze deelnemers (1-3 paren zal drager blijken). De relevantie hiervan is dat de positieve gevolgen (vergroete reproductieve autonomie) van het krijgen van het aanbod en doen van de test voor een kleine groep (1 op 150 paren die de test doen) in verhouding moet zijn met de belasting voor de totale groep die dit aanbod krijgt. Dit laatste wordt gemeten.

Methode:

In dit onderzoek zal de psychologische impact in kaart worden gebracht van

- a) korte termijn psychologische impact van het ontvangen van informatie over het doen van een PCS test
- b) korte termijn psychologische impact van het krijgen en bespreken van aanvullende informatie over PCS met de huisarts
- c) korte termijn psychologische effect van het laten doen van de test

d) lange termijn psychologische effect van a) het krijgen van informatie over het aanbod van de test, b) het bespreken van de test met de huisarts, c) het laten doen van de test.

Maten:

Positive and Negative Affect Schedule (PANAS; Watson et al, 1988)

Verkorte State-Trait Anxiety Inventory schaal (STAI-6; Marteau et al, 1992)

Decisional Conflict Scale (Koedoot et al., 2001)

Kennis en geïnformeerde keuze zal worden gemeten met specifiek voor de PCS test, op basis van de literatuur, zelfgeconstrueerde items. Dit gebeurt na consult bij huisarts, onafhankelijk van keus de test wel of niet te laten doen.

Alle patiënten die het aanbod van een PCS test krijgen wordt gevraagd mee te doen aan het onderzoek. De deelnemers wordt gevraagd maximaal 4 vragenlijsten (met een invulduur van 15-20 minuten per vragenlijst) in te vullen:

T0 na het aanbod van de test (allen)

T1 na het consult met de huisarts (paren die huisarts bezoeken)

T2 na de PCS test te hebben gedaan (paren die test laten doen)

T3 6 maanden nadat men de laatste vragenlijst heeft gekregen (allen met een respons bij T0).

Ad 2.

Voor de deelnamegraad worden de aantallen deelnemers per processtap

geregistreerd en gerelateerd aan het totaal aantal aangeschreven vrouwen en hun partners. Er wordt in kaart gebracht:

- 1) welk percentage van de aangeschreven vrouwen/paren de folder over de PCS test heeft gelezen (die tegelijk met het PCS aanbod is ontvangen)
- 2) welk percentage van de aangeschreven paren de huisarts bezoekt voor een pre-test consult
- 3) welk percentage van de aangeschreven paren de PCS test doet.

Ad 3.

Bij de evaluatie van de praktische haalbaarheid zal het aanbod van de huisarts, die de test aanbiedt en paren hierover voorlicht, onderzocht worden.

Daartoe zullen de deelnemende huisartsen worden bevraagd, middels een survey en door aanvullende diepte interviews.

survey:

- a. Tijdbelasting (selecteren, benaderen, counselen, uitslag),
- b. Hun ervaren competentie (na voorafgaande training en zo nodig aanvullende training tijdens het onderzoek) tot het bieden van pre-test counseling
- c. Hun enthousiasme om dit aanbod in het reguliere aanbod van preconceptiezorg, of eventueel daarbuiten, op te nemen, wat daar eventueel aanvullend voor nodig is, en (dus) wat belemmerende en bevorderende factoren en eventuele oplossingen van knelpunten zijn.

Verder zullen het aantal huisartsen dat extra supervisie nodig heeft worden bijgehouden alsmede het aantal paren dat extra counseling aanvraagt bij de

genetisch consulent.

Secundaire uitkomstmaten

niet van toepassing

Toelichting onderzoek

Achtergrond van het onderzoek

De afdeling Genetica van het UMCG heeft een preconceptiescreening (PCS) test ontwikkeld, die nog niet eerder is geïmplementeerd in de Nederlandse, of Europese, klinische praktijk als aanbod voor de algemene populatie. Het is de eerste PCS test die aan de hele populatie wordt aangeboden die screent op dragerschap voor 70 erfelijke ziekten tegelijkertijd. Het ontwikkelen van deze test is mogelijk geworden door de snel verbeterde DNA-technieken (Next Generation Sequencing), waardoor relatief goedkoop vele genen tegelijkertijd gescreend en geanalyseerd kunnen worden.

De test screent op dragerschap voor zeer ernstige, jong debuterende, onbehandelbare (autosomaal recessieve) aandoeningen en wordt aan paren met kinderwens aangeboden, via de huisarts.

Een op de 150 paren zal drager blijken van een van de ziekten uit deze test. Voor hen geldt dat elk kind een kans van 1 op 4 heeft op het hebben van deze ernstige ziekte. Door het identificeren van dragerschap worden de reproductieve keuzes van aanstaande drager-ouders vergroot omdat zij voorafgaand aan een zwangerschap kunnen nadenken over opties om (desgewenst) de geboorte met een kind met de ziekte te voorkomen. Degenen die dit niet wensen (naar verwachting op grond van ons vooronderzoek een kleine minderheid), kunnen zich voorbereiden op de komst van een kind met de ziekte.

Omdat het aanbod van de (technisch gevalideerde) UMCG PCS test aan de hele populatie met kinderwens nieuw is, is er nog weinig bekend over de deelnamegraad, praktische haalbaarheid en psychologische impact van de test voor potentiële afnemers en aanbieders, in dit geval huisartsen. Voor huisartsen is gekozen omdat zowel potentiële deelnemers als aanbieders hier grote voorkeur voor uitspraken, om verschillende redenen. Dit implementatieonderzoek richt zich op bovenstaande aspecten. Gezien de belangstelling vanuit samenleving c.q. politiek voor dit soort testen en dus de grote kans dat deze in het gezondheidszorg systeem zullen worden opgenomen, is het voordat verantwoorde landelijke implementatie plaats kan vinden nodig om op kleinere schaal ervaring op te doen en op grond daarvan aanbevelingen te kunnen doen.

De manier van implementeren in deze studie is gebaseerd op de resultaten van en aanbevelingen uit ethische, psychologische en praktische voorstudies die eveneens door onze groep zijn verricht en op gegevens uit de literatuur over (andersoortige) PCS tests.

Doel van het onderzoek

In dit implementatieonderzoek wordt nagegaan of de klinische gevalideerde PCS test, ontwikkeld door de afdeling Genetica van het UMCG op een verantwoorde wijze kan worden geïmplementeerd indien aangeboden door de huisarts als onderdeel van de preconceptiezorg voor paren met kinderwens. Of implementatie verantwoord is zal worden geëvalueerd aan de hand van de volgende aspecten

1. de psychologische impact en geïnformeerde keuze
2. de deelnamegraad
3. de praktische haalbaarheid (huisartsen)

Onderzoeksopzet

Deze implementatie-pilot is een observationele studie. Deelnemers wordt gevraagd minimaal twee tot maximaal vier vragenlijsten in te vullen. Deze vragenlijsten bestaan zowel uit gevalideerde als uit zelf-geconstrueerde items. Deelnemers aan het vragenlijstonderzoek wordt aangeboden ook de PCS test te laten doen.

Het aanbod van de PCS test vindt plaats via 10-15 hiervoor door ons vooraf getrainde huisartsen, werkzaam in Noord Nederland. De PCS test zal worden aangeboden in het kader van het al bestaande (en vergoede) preconceptiezorg consult. Alle vrouwelijke patiënten van de deelnemende huisartsen in de leeftijd van 18-40 jaar krijgen het aanbod voor het doen van een (gratis) PCS test samen met hun partner. Samen met het aanbod voor het doen van de PCS test ontvangen de paren een informatiefolder over deze test (waarin wordt verwezen naar de website www.dragerschapstest.umcg.nl waar men terecht kan voor aanvullende informatie en desgewenst vragen kan stellen per email) en het verzoek om deel te nemen aan het implementatieonderzoek.

Om de test te laten doen, dienen ze eerst een afspraak te maken voor een pre-test counseling om deelname aan de test te bespreken met hun huisarts. Deze pre-test counseling wordt desgewenst (en zo nodig, zie verder) ondersteund door een, hiervoor vrijgemaakte, genetisch counselor van onze afdeling.

Daarna zal, indien gewenst, bloed worden afgenomen bij beide partners voor de PCS test. De uitslag van deze test wordt via de huisarts aan het paar gegeven, waarna desgewenst c.q. indien geïndiceerd (bij dragerschap beide partners) verwijzing voor erfelijkheidsadvisering naar de klinische genetica zal plaatsvinden.

Inschatting van belasting en risico

De deelnamebelasting voor het meedoen aan het onderzoek is minimaal voor de meerderheid van de onderzoekspopulatie (2 vragenlijsten met een gemiddelde duur van 15-20 minuten).

De belasting is iets hoger voor de paren (naar verwachting 10-25% van de onderzoekspopulatie) die besluiten een bezoek te brengen aan hun huisarts om de beslissing over het wel of niet doen van de PCS test te bespreken (3 vragenlijsten, 1 huisartsconsult).

Voor de paren die besluiten de PCS test te doen (naar verwachting 5-20% van de onderzoekspopulatie), is de deelnamebelasting het grootst (4 vragenlijsten, 1 huisartsconsult, 1 bloedtest).

De fysieke risico's die gepaard gaan met de bloed test zijn nihil.

De psychologische impact is naar verwachting bescheiden en van korte duur (zie boven voor motivatie), maar aangezien dit de eerste keer is dat deze test in de klinische praktijk wordt aangeboden is het meten van de psychologische impact juist deel van het implementatieonderzoek.

Contactpersonen

Publiek

Universitair Medisch Centrum Groningen

Antonius Deusinglaan 1
 groningen 9713 AV
 NL

Wetenschappelijk

Universitair Medisch Centrum Groningen

Antonius Deusinglaan 1
 groningen 9713 AV
 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)

- 1 vrouwelijke patienten van de deelnemende huisartsen
- 2 in de leeftijd van 18-40 jaar
- 3 met partner
- 4 met kindwens met deze partner
- 5 en: de mannelijke partners van deze vrouwen

Belangrijkste redenen om niet deel te kunnen nemen (Exclusiecriteria)

vrouwen die al zwanger zijn

Onderzoekopzet

Opzet

Type: Observationeel onderzoek, zonder invasieve metingen

Blinding: Open / niet geblindeerd

Controle: Geen controle groep

Doel: Organisatorisch/zorgonderzoek

Deelname

Nederland

Status: Werving gestopt

(Verwachte) startdatum: 14-01-2016

Aantal proefpersonen: 2000

Type: Werkelijke startdatum

Ethische beoordeling

Goedgekeurd WMO

Datum: 02-11-2015

Soort: Eerste indiening

Toetsingscommissie: METC Universitair Medisch Centrum Groningen (Groningen)

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	NL54060.042.15