



Horizon Studie verbreding van prenatale diagnostiek



Verbreiding van prenatale diagnostiek: Wat levert het op en wat wil de zwangere?

Wij vragen u vriendelijk om mee te doen aan een medisch-wetenschappelijk onderzoek in het Erasmus MC onder zwangeren en hun partners, genaamd:

Verbreiding van prenatale diagnostiek: Wat levert het op en wat wil de zwangere?

U beslist zelf of u wilt meedoen. Voordat u de beslissing neemt, is het belangrijk om meer te weten over het onderzoek. Lees deze folder rustig door. Bespreek het met partner, vrienden of familie. Bij dit onderzoek zijn betrokken: mw. dr. S. Riedijk, psycholoog, dr. R. Galjaard, klinisch geneticus, mw. dr. K. Diderich, klinisch geneticus, mw. S. van der Steen, onderzoeker.

Heeft u na het lezen van de informatie nog vragen? Dan kunt u terecht bij de onderzoeker mw. dr. S. Riedijk. Haar contactgegevens vindt u verderop, onder *Vragen*.

Onderwerp en doel van het onderzoek

Wanneer er sprake is van een verhoogd risico op Down syndroom gebruiken wij tegenwoordig voor de prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie) een techniek waarmee wij **meer aandoeningen** kunnen **opsporen** dan voorheen gebruikelijk was. Wij willen met dit onderzoek de vraag beantwoorden of zwangeren en hun partners zelf **daadwerkelijk meer willen weten over de (toekomstige) gezondheid van hun ongeboren kind** en hoe zij daarover beslissen. Wij zijn dit onderzoek gestart om beter te leren begrijpen hoe zwangeren en hun partners dergelijke beslissingen nemen en om hen zo goed mogelijk te ondersteunen in deze beslissing.

Hoe wordt het onderzoek uitgevoerd en wat wordt er van u verwacht?

Wij benaderen u en uw partner omdat u op basis van uw leeftijd of voorgeschiedenis gebruik mag maken van prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Uw medewerking houdt in dat u en uw partner in een gesprek met de onderzoeker de keuze mogen maken wat betreft hoeveel u wenst te vernemen over de gezondheid van uw ongeboren kind. U en uw partner zullen over deze keuze (bij voorkeur) allebei een vragenlijst invullen na afloop van het gesprek. Vier weken na de testuitslag volgt een kort telefonisch interview om met u samen op uw beslissing terug te kijken.



Wat is meer dan de reguliere behandeling(en) die u krijgt?

Wanneer u wel deelneemt aan het onderzoek krijgt u:

- Een keuze wat betreft hoeveel u wenst te weten over de (toekomstige) gezondheid van uw ongeboren kind.
- De mogelijkheid te kiezen voor de gebruikelijke techniek of een techniek waarbij u minder te weten komt over de (toekomstige) gezondheid van uw ongeboren kind.

Deze technieken vallen onder genomisch array-onderzoek, wat een geavanceerd chromosomenonderzoek is dat veel gevoeliger is dan het klassieke onderzoek.

Naast de meest voorkomende chromosoomafwijkingen (bv. Down syndroom) kunnen met deze techniek ook chromosoomafwijkingen worden gezien die niet onder demicroscop zichtbaar zijn.

Het kiezen gaat tussen twee vormen van array-onderzoek. De eerste mogelijkheid is de gebruikelijke techniek, namelijk de standaard (brede) array. Hierbij wordt gekeken naar het aantal kopieën van alle kleine DNA stukjes die verspreid liggen over alle chromosomen. Op deze manier kan worden bepaald of bij het ongeboren kind ergens in de chromosomen teveel of te weinig DNA aanwezig is. We verwijzen u graag naar de folder "Informatie over prenataal onderzoek". De tweede mogelijkheid is een smallere array waarbij u minder te weten komt over de (toekomstige) gezondheid van uw ongeboren kind. Hierbij zal er gekeken worden naar het genetisch materiaal met een minder gedetailleerde techniek, dan bij de standaard (brede) array.

- Een gesprek met de klinisch geneticus waarin deze keuze uitvoerig aan u uitgelegd wordt. Ook krijgt u in dit gesprek de mogelijkheid uw keuze mogelijkheden te overwegen.
- Zijn er geen afwijkingen gevonden dan ontvangt u de uitslag per brief. Is er een afwijkende uitslag van de prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie) dan ontvangt u de uitslag van de klinisch geneticus.

Wanneer u niet deelneemt aan het onderzoek en u kiest voor een vlokkentest of vruchtwaterpunctie krijgt u:

- De gebruikelijke behandeling; uw vlokkentest of vruchtwaterpunctie wordt dan met de standaard diagnostiek uitgevoerd.
- Geen gesprek met de klinisch geneticus.
- Zijn er geen afwijkingen gevonden dan ontvangt u de uitslag per brief. Is er een afwijkende uitslag van de prenatale diagnostiek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie), dan ontvangt u de uitslag van de gynaecoloog. De uitslag van prenatale diagnostiek kan aanleiding zijn om een zwangerschapsafbreking te overwegen. Wel of niet deelnemen aan het onderzoek heeft geen gevolgen voor hoe u in het geval van een ongunstige uitslag begeleid zult worden.



Wat zijn mogelijke voor- en nadelen van deelname aan dit onderzoek?

Een mogelijk nadeel van deelname aan het onderzoek is dat het voor u en uw partner lastig kan zijn om een beslissing te nemen. Een mogelijk voordeel kan zijn dat u een keuze kunt maken die het beste aansluit bij wat u beiden van de vlokkentest of vruchtwaterpunctie verwacht. U en uw partner beslissen uiteraard zelf of u meedoet aan het onderzoek. Deelname is geheel vrijwillig en mocht u niet mee willen werken dan hoeft u verder niets te doen, ook geen toelichting te geven. Als u wel meewerkt aan het onderzoek, kunt u zich altijd bedenken en toch stoppen, ook ten tijde van het onderzoek. Bewaren gegevens

Wij willen graag uw gegevens bewaren. Want misschien kunnen we daar later een ander onderzoek mee uitvoeren. Als u dat niet wilt, respecteren wij dat natuurlijk. U kunt uw keuze op het toestemmingsformulier aangeven. Vindt u het goed als wij uw gegevens bewaren? Als het nieuwe onderzoek gaat beginnen, vragen wij u opnieuw om uw toestemming. U kunt dan nog beslissen of wij uw gegevens echt mogen gebruiken. Wanneer u deelneemt aan het onderzoek brengen wij uw behandelend specialist hiervan op de hoogte, omdat bij u de techniek anders door ons laboratorium wordt ingezet. De Medisch Ethische Toetsingscommissie (METC) van het Erasmus MC heeft voor dit onderzoek een verklaring 'niet WMO-plichtig onderzoek' afgegeven. Dat betekent dat dit onderzoek door de onderzoeker is aangemeld bij deze METC en niet valt onder de wet medisch-wetenschappelijk onderzoek met mensen.

Wel/niet mee werken aan het onderzoek

De dag van uw afspraak zal er (telefonisch) contact gelegd worden door onze onderzoeker zodat u uw bereidheid kunt aangeven om mee te werken aan het onderzoek.

Vragen

Mocht u nog vragen hebben dan kunt u bellen met mw. dr. S. Riedijk op maandag, dinsdag en donderdag tussen 11:00 en 14:00 uur op telefoonnummer (010) 703 69 15.

Tot slot

Wij hopen dat u beiden bereid bent mee te werken aan ons onderzoek, zodat wij goed zorg aan zwangeren en hun partners kunnen blijven verlenen. Indien u na zorgvuldige overweging besluit deel te nemen aan dit wetenschappelijk onderzoek, dan vragen we u om samen met de onderzoeker het toestemmingsformulier te ondertekenen en te dateren. Aan de inhoud van deze folder kunnen geen rechten worden ontleend.





