

Nieuwe screeningscriteria in het Genomicstijdperk?!

Recente geschiedenis en Gebruikers-perspectief

Waarom dit onderzoek?

- Nieuwe beslissingen dienen zich aan ten aanzien van de *do's and don'ts* van genetische screening.
- Doelen van genetische screening: preventie, vroege opsporing, behandeling, reproductieve keuzes en leefstijl keuzes.
- Willen we deze nieuwe screeningspraktijken op een verantwoorde wijze inrichten, dan is het van belang om de historische en actuele ervaringen van (potentiële) gebruikers te analyseren



Aanzet actualiseren toetsingskader

4 screeningsfasen

Huidig beleid in NL

Preconceptioneel

Geen beleid

Antenataal



- Actief informeren zwangere ♀ 36+ of met medische indicatie over serumscreening, vlokentest en vruchtwaterpunctie.
- Sinds 2004 alle zwangere ♀ informatie geven over serumscreening

Neonataal

PKU, CHT, AGS

Later i/h leven

FH

Onderdeel recente geschiedenis

Vraagstellingen:

- Welke sets van screeningscriteria zijn ontwikkeld in Nederland en daarbuiten?
- Spelen verschillen tussen argumentatievelden (reproductief versus vroege opsporing en behandeling) een rol bij het beleid in verschillende landen (NL, UK, EU, VS)?

Onderzoeksmethoden: Internationaal literatuuronderzoek, interviews & Witness Seminar

Onderdeel gebruikers-perspectief

Gebruikers-perspectief, mensen die:

- Reeds ervaring hebben met een genetische aandoening en/of genetische screening
- Daar nog geen ervaring mee hebben
- Beleidsmakers en experts op het gebied van bevolkingsonderzoek en genetische screening

Vraagstellingen:

- Welke toepassingen en knelpunten worden verwacht bij Genomics-gerelateerde screeningspraktijken?
- Wat zijn de prioriteiten betreffende de *do's and don'ts* van genetische screening?

Interactieve onderzoeksmethoden: Focusgroeponderzoek & vragenlijstonderzoek

Aandacht voor: Monogenetische en multifactoriële ziekten, *reproductief* versus *vroege opsporing en behandeling*, alle vier de screeningsfasen

Projecttitel: Reshaping criteria for screening in the age of Genomics

Linda Krijgsman, Carla van El, Martina Cornel, Toine Pieters, Lidewij Henneman, VU medisch centrum, Amsterdam Tel 020 598664; e-mail l.krijgsman@vumc.nl