**Interviewleidraad knelpuntenanalyse**

Verschillen in het huidige beleid en de ervaren/te verwachten knelpunten voor richtlijn PCS voor hoog-risico groepen

De komende twee jaar zal met ondersteuning van SKMS[[1]](#footnote-1) gewerkt worden aan een richtlijn preconceptie dragerschapsscreening voor hoog-risico groepen. De richtlijn zal handvatten bieden voor het aanbieden van preconceptie dragerschapsscreenings (PCS) testen binnen de medisch specialistische zorg aan hoog-risicogroepen, gebaseerd op de huidige wetenschappelijke, beroepsinhoudelijke en maatschappelijke inzichten, door:

1. Het formuleren van hoog-risico groepen met een verhoogde kans op dragerschap van één of meerdere (autosomaal) recessieve aandoeningen voor wie het aanbieden van een dragerschapsscreeningstest zinvol is;
2. Het in kaart brengen van beschikbare testen en formuleren van indicaties voor verschillende soorten testen;
3. Het formuleren van de criteria (bv. ernst , frequentie) ten aanzien van de aandoeningen die in een test kunnen worden opgenomen als deze in de zorg wordt aangeboden;
4. Het formuleren van de criteria welke mutaties of varianten (klasse) wel of juist niet gerapporteerd moeten worden in de uitslag. Het formuleren van criteria op grond waarvan besloten kan worden een parenuitslag dan wel (ook) een individuele uitslag te genereren.
5. Het vaststellen van minimale vereisten ten aanzien van de pre-test en post-test counseling.

De richtlijn is bedoeld voor klinisch genetici, gynaecologen, fertiliteitsartsen, kinderartsen en andere medisch specialisten betrokken bij de zorg voor paren met een kinderwens. Bij het opstellen van de richtlijn en de samenstelling van de werkgroep worden ook eerstelijns zorgverleners (huisartsen, verloskundigen), deskundigen uit ethische, financiële en juridische hoek en patiënten/consumenten betrokken.

Het doel van dit interview is het veld te horen, input te verkrijgen voor: 1) de onderwerpen die in de richtlijn behandeld dienen te worden, 2) belemmerende factoren voor acceptatie en invoering van toekomstige richtlijn en 3) het creëren van draagvlak voor de inhoud van de richtlijn. Op basis van de resultaten worden de uitgangsvragen van de richtlijn vastgesteld. Naast dit interview zal gesproken worden met vertegenwoordigers van andere relevante beroepsgroepen.

Een interview zal 30 – 60 minuten duren.

Heeft u er bezwaar tegen als ik het interview opneem?

De uitkomsten worden vertrouwelijk behandeld.

*Voorstellen en checken of doel en tijdsduur van interview duidelijk zijn.*

*Itee zichzelf laten voorstellen.*

Vragen die in ieder geval gesteld dienen te worden zijn onderstreept.

**Huidige praktijk, verschillen en afstemmen beleid**

* Wat verstaat u zelf onder dragerschapsscreening?
* Op welke manier heeft u (of uw beroepsgroep) in uw/de dagelijkse praktijk te maken met dragerschapsscreening[[2]](#footnote-2)?
  + In hoeverre biedt u actief dragerschapsscreening aan (dus zonder dat er direct een concrete vraag is)?
    - Ja: aan wie?
    - Nee: waarom niet? Vindt u dat dragerschapsscreening wel beschikbaar zou moeten zijn voor hoog-risico populaties?
    - In welke mate zou dragerschapsscreening naar uw idee actief aangeboden moeten worden aan verschillende hoog-risicopopulaties?
  + Wat verstaat u onder hoog risico groepen?
    - Op welk moment moet hen dragerschapsscreening aangeboden worden en op welke aandoeningen?
    - *Voorbeelden van casussen bij de hand houden*:

1. *Met kinderwens > koppel vraagt zelf actief om screening*
2. *Bezoekt afdeling/praktijk in verband met diagnostiek bij een aangedaan kind*
3. *Bezoekt afdeling/praktijk voor dragerschapsonderzoek naar familiaire (recessieve) aandoening (tbv kinderwens)*
4. *Verzoekt om PND i.v.m. verhoogde kans op kind met specifieke aandoening*
5. *Verzoekt om PGD i.v.m. verhoogde kans op kind met specifieke aandoening*
6. *Bezoekt afdeling om andere reden (bv. cardio- of oncogenetica)*
   * Hoe zou het zorgpad van een hoog-risico paar eruit moeten zien? (*samenvattend en evt. nog doorvragen op onduidelijke punten*)

**Belangrijke onderwerpen voor richtlijn**

* Op welke vragen moet de richtlijn antwoord geven?
* Doelgroepen en timing van testaanbod
* Kosten/vergoeding zorgverzekeraar
* Verantwoordelijkheden van betrokkenen
* Uitkomsten waar richtlijn aan bijdraagt/verbetering geeft
* Hoe verhoudt deze richtlijn zich tot andere richtlijnen? (Anemie, Zeldzame ziekten) Zijn er raakvlakken tussen het ontwikkelen en uitrollen van deze en die richtlijn?

**Te verwachten knelpunten**

* Kijkend naar het verschil in de huidige praktijk; welke knelpunten voorziet u bij het implementeren van een PCS richtlijn voor hoog-risicogroepen?
* Denkt u dat deze richtlijn nodig is?
  + Waarom wel of niet?
* Hoe zien uw collega’s of andere specialisaties dat denkt u?
  + - Verwacht u dat het (actief) aanbieden van PCS geaccepteerd zal worden?
    - Verwacht u dat het toepassen van de richtlijn goed zal verlopen? Waar verwacht u knelpunten?
  + Hoe zien patiënten/betreffende doelgroepen dat volgens u?

1. Stichting Kwaliteitsgelden Medisch Specialisten [↑](#footnote-ref-1)
2. Screening op recessieve aandoeningen met doel vaststellen dragerschap en vergroten reproductieve keuzes voor dragerparen. [↑](#footnote-ref-2)