

Laboratorium Klinische Genetica

Toestemmingsformulier voor diagnostisch exoom-/genoomsequencing

Patiënt*

Voorletters en achternaam
Straat
Postcode en woonplaats
Geboortedatum
Geslacht m v
BSN

STICKER
PLAKKEN

X-nummer:

* In geval van trio-sequencing en/of patiënten < 16 jaar tevens informatie van ouder(s) en/of wettelijk vertegenwoordiger(s) invullen.

Voor trio-sequencing volstaat één ingevuld consent formulier mits beide ouders mee ondertekenen.

Ouder 1 / Wettelijk vertegenwoordiger

Voorletters en achternaam
Straat
Postcode en woonplaats
Geboortedatum
BSN

STICKER
PLAKKEN

Ouder 2 / Wettelijk vertegenwoordiger

Voorletters en achternaam
Straat
Postcode en woonplaats
Geboortedatum
BSN

STICKER
PLAKKEN

In te vullen door de klinisch geneticus

Ik, _____, heb deze patiënt, ouder(s) en/of wettelijk vertegenwoordiger van deze patiënt geïnformeerd over de mogelijkheden en beperkingen van exoom-/genoomsequencing. We hebben gesproken over de gevolgen, de gang van zaken, de mogelijke uitkomsten en de opslag van gegevens van deze patiënt.

In te vullen door de patiënt / ouder(s) / wettelijk vertegenwoordiger(s)

- Ik wil dat het DNA van mij / de persoon waarvoor ik wettelijk verantwoordelijk ben, wordt opgeslagen en getest via exoom- en/of genoomsequencing in verband met de aandoening: _____
- Ik wil dat er onderzoek wordt gedaan middels de volgende analysemethode:
 - Optie 1** Onderzoek dat zich beperkt tot de genen waarvan bekend is dat deze een rol kunnen spelen bij bovengenoemde aandoening (= genenpakket**).
 - Optie 2** In eerste instantie onderzoek van de bij optie 1 genoemde genen. Indien geen oorzaak wordt gevonden, worden alsnog de overige genen onderzocht.

** Indien op het aanvraagformulier gekozen wordt voor 'multipale congenitale aandoeningen' of voor 'anders, nl.', dan bestaat dit pakket uit vrijwel alle genen, zoals beschreven bij genetische ziektebeelden (uitgebreid genenpakket).

Laboratorium Klinische Genetica

De uitvoering van de diagnostische test

- 3 Ik begrijp dat mijn materiaal voor het uitvoeren van de genetische test mogelijk wordt opgestuurd naar een ander laboratorium. De veiligheid en privacy van mijn persoonsgegevens en materiaal zijn tijdens dit proces gegarandeerd.
- 4 Voor een goede interpretatie van genetische varianten kunnen mijn gegevens gedeeld worden met andere (internationale) laboratoria. Dit gebeurt gecodeerd, wat betekent dat de data niet direct herleidbaar zijn tot een naam en/of identificerende persoonsgegevens. De veiligheid en privacy van persoonsgegevens zijn tijdens dit proces gegarandeerd.
- 5 Ik begrijp dat de gevoeligheid van de test niet 100% is. Dit betekent dat er een kleine kans bestaat dat een relevante genetische afwijking niet gedetecteerd wordt (foutief negatieve uitslag) of dat er een variant gerapporteerd wordt die bij voortschrijdend inzicht toch niets met de ziekte te maken heeft (foutief positieve uitslag). Ik begrijp dat het laboratorium dit aan mijn behandelend arts zal meedelen indien dit gebeurt, zodat dit vervolgens met mij besproken kan worden.
- 6 Ik begrijp dat mijn onderzoeksgegevens worden opgeslagen bij de afdeling Klinische Genetica van het Maastricht UMC+.

Nevenbevindingen

- 7 Ik begrijp dat er bij genoombreed onderzoek van mijn genetisch materiaal een kleine kans is op nevenbevindingen. Dit betekent dat bij toeval iets kan worden ontdekt dat geen verband houdt met de aandoening waarop nu wordt getest, maar met de aanleg voor een andere ziekte of aandoening.
8. Ik begrijp dat nevenbevindingen door een onafhankelijke commissie van specialisten zullen worden beoordeeld. Deze commissie kan besluiten om een nevenbevinding aan mijn behandelend arts mee te delen, die dit vervolgens met mij kan bespreken. Dit zal alleen gebeuren als de bevinding aanzienlijke invloed heeft of kan hebben op de gezondheid van mijzelf / mijn familie / mijn kind / de persoon waarvoor ik wettelijk vertegenwoordiger ben, en door medisch ingrijpen beïnvloedbaar is.

Vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag

- 9 Ik begrijp dat men steeds meer te weten komt over erfelijke aandoeningen. Ik kan zelf aangeven of ik akkoord ga dat er met nieuwe (technologische) inzichten actief onderzoek blijft lopen naar de genetische oorzaak van mijn aandoening.

Maak uw keuze:

- Het DNA en/of de data mogen WEL gebruikt worden voor vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag.**
Indien er iets gevonden wordt, zal mijn behandelend arts daarover geïnformeerd worden zodat deze vervolgens de uitslag met mij kan bespreken. De eventuele kosten hiervan worden in dat geval gedeclareerd bij de zorgverzekeraar en kunnen ten koste gaan van het eigen risico.
 - Het DNA en/of de data mogen NIET gebruikt worden voor vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag.**
- 10 Ik begrijp dat ik in de toekomst op elk moment kan informeren naar de laatste stand van zaken en onderzoeksmogelijkheden van dat moment.

Algemeen

- 11 Ik begrijp dat ik te allen tijde de mogelijkheid heb om mijn toestemming in te trekken.
- 12 Ik heb de gelegenheid gehad om vragen te stellen en deze zijn naar tevredenheid beantwoord.

Laboratorium Klinische Genetica

Naam patiënt*

Handtekening patiënt*

Naam ouder 1 / wettelijk vertegenwoordiger*

Handtekening ouder 1 / wettelijk vertegenwoordiger*

Naam ouder 2 / wettelijk vertegenwoordiger*

Handtekening ouder 2 / wettelijk vertegenwoordiger*

Handtekening klinisch geneticus (i.o)

Datum

* Is de patiënt < 12 jaar, dan volstaat de handtekening van de (beide) ouder(s) / wettelijk vertegenwoordiger(s).
Patiënten tussen de 12 en 16 jaar ondertekenen zelf, samen met, indien mogelijk (beide) ouder(s) / wettelijk vertegenwoordiger(s).
Voor trio-sequencing dienen beide ouders mee te ondertekenen.