

**GeNepher:** biobank voor erfelijke nierziekten.

**Doel:** identificatie van nieuwe nierziektegenen en uitbreiden kennis over reeds bekende genen.

### **Inclusiecriteria:**

- Patiënten (kinderen en volwassenen) met een erfelijke nierziekte:
  - o klinische of genetische diagnose.
- Patiënten met een fenotype verdacht voor een erfelijke nierziekte.
- Patiënten met eindstadium nierfalen (CKD 5), jonger dan 50 jaar oud.
- Ook gezonde familieleden en prenatale casuïstiek kunnen in aanmerking komen voor inclusie.

### **Exclusiecriteria:**

- Patiënten die geen (neven)bevindingen, relevant voor eigen gezondheid of die van familieleden, teruggekoppeld willen krijgen.

### **Informatie studie:**

1. Aan de biobank worden medische gegevens, DNA gegevens en lichaamsmateriaal van patiënten toegevoegd.
2. Afhankelijk van de vraagstelling en de wens van de patiënt wordt besloten wat er aan de biobank toegevoegd wordt.
3. We vragen patiënten ook een vragenlijst in te vullen.

4. Als patiënten daarvoor toestemming geven, kunnen aanvullende analyses uitgevoerd worden middels whole exome/genome sequencing (WES/WGS).
5. De kans op nevenbevindingen wordt sterk verlaagd door het wegfilteren van bekende genen geassocieerd met ernstige niet-gerelateerde ziekten.
6. Wanneer een relevante (neven)bevinding wordt gedaan, wordt dit teruggekoppeld aan de patiënt.

### **Werkwijze:**

1. Vraag patiënten die voldoen aan de inclusiecriteria of ze mogen worden benaderd door de onderzoeker uit het UMC Utrecht.
2. Stuur dan (veilig) een mailtje met naam, geboortedatum, (mobiele) telefoonnummer en adres van de patiënt of zijn/haar ouders naar [GeNepher@umcutrecht.nl](mailto:GeNepher@umcutrecht.nl)
3. Wij sturen de patiënt informatiebrieven en toestemmingsformulieren toe, en nemen indien nodig contact op.

**Dank voor de medewerking!**

### **Contactgegevens:**

Laura Claus, arts-onderzoeker UMC Utrecht

✉ [GeNepher@umcutrecht.nl](mailto:GeNepher@umcutrecht.nl)

☎ 088-7568604