



## Informatiebrief en toestemmingsformulier voor whole exome sequencing (WES) en whole genome sequencing (WGS)

De arts van uw kind heeft voorgesteld om uitgebreid onderzoek van het erfelijk materiaal (het DNA) te doen. De medische benamingen voor dit onderzoek zijn *whole exome sequencing* (WES) en *whole genome sequencing* (WGS), oftewel genoombrede sequencing. In deze informatiebrief kunt u meer lezen over dit onderzoek.

### Het doel van het onderzoek

We denken dat de aandoening van uw kind wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking. Het doel van het onderzoek is deze DNA-afwijking op te sporen.

Divisie Laboratoria, Apotheek  
en Biomedische Genetica

### Het onderzoek

Bij het onderzoek worden alle genen in één test onderzocht. Hiermee kunnen veranderingen worden opgespoord in het DNA. Mogelijk is één van die veranderingen aan te wijzen als oorzaak van de aandoening.

### Afdeling Genetica

Tel 088 755 3800  
Fax 088 755 3801  
genetica@umcutrecht.nl

Bij ieder mens zijn veel veranderingen in het DNA aanwezig. Meestal veroorzaken die geen gezondheidsproblemen. Dit noemen we neutrale varianten.

Door niet alleen DNA van het kind, maar ook DNA van beide biologische ouders (en soms ook andere familieleden) te onderzoeken, is beter onderscheid te maken tussen veranderingen die mogelijk *oorzaak* zijn van de aandoening en *neutrale* varianten.

### Bloedafname

Als al eerder DNA-onderzoek is gedaan en DNA is opgeslagen, kan dat worden gebruikt voor dit onderzoek. Als er geen DNA beschikbaar is, is een bloedafname (bloed prikken) nodig.

### Uitkomsten

Er zijn verschillende uitkomsten van het onderzoek bij uw kind en bij u mogelijk:

1. Er wordt een verandering in het DNA aangetoond, die zeker de oorzaak is van de aandoening van uw kind. Dit wordt met u besproken. Ook hoort u dan of deze DNA-afwijking bij andere/volgende kinderen in het gezin aanwezig kan zijn, en of zij een verhoogde kans hebben om ook de aandoening krijgen.
2. Er wordt geen verandering aangetoond in het DNA die de aandoening van uw kind verklaart. We bespreken met u eventuele mogelijkheden voor verder onderzoek.
3. Er worden één of meer DNA-veranderingen aangetoond, waarvan de betekenis voor de gezondheid van uw kind niet duidelijk of onbekend is. Deze bevindingen bespreken we met u als:
  - we vermoeden dat de verandering de oorzaak kan zijn van de aandoening van uw kind;
  - het belangrijk is om meer duidelijkheid te krijgen over de betekenis van de verandering, waarvoor verder onderzoek bij uw kind of in uw familie nodig is.

Bezoekadres:  
UMC Utrecht  
Locatie WKZ  
Lundlaan 6  
3584 EA Utrecht

Postadres:  
Huispostnummer  
KC04.084.2  
Postbus 85090  
3508 AB Utrecht

[www.umcutrecht.nl](http://www.umcutrecht.nl)



4. Er wordt in het DNA een toevalsbevinding gedaan.

### Toevalsbevindingen

Het DNA-onderzoek is bedoeld om de oorzaak voor de aandoening van uw kind op te sporen. Het DNA wordt niet onderzocht op de aanleg voor *andere* ziekten. Toch is er een kleine kans (van ongeveer 2 procent, 2 per 100) dat onbedoeld de aanleg voor een *andere* ziekte wordt aangetroffen. Dit wordt een toevalsbevinding genoemd. Het ontdekken van zo'n erfelijke aanleg kan tot onrust en zorgen leiden.

*Welke soorten toevalsbevindingen zijn mogelijk?*

<b>Toevalsbevindingen: vier categorieën</b>	<b>Bij uw kind</b>	<b>Bij u</b>
A. De aanleg voor een ernstige aandoening waarvoor, op basis van de huidige kennis, medische behandeling of controles op de kinderleeftijd mogelijk zijn.*	Deze toevalsbevindingen worden met u besproken.	
B. De aanleg voor een ernstige aandoening die pas op de volwassen leeftijd verschijnselen geeft, en waarvoor pas dan medische behandeling of controles mogelijk zullen zijn.*	Deze toevalsbevindingen worden met u besproken.	Deze toevalsbevindingen worden met u besproken. Als u dat niet wilt, kunt u dat aangeven. Er wordt dan een afspraak met u gemaakt om mogelijke voor- en nadelen van uw keuze te bespreken.
C. De aanleg voor een ernstige aandoening waarvoor <i>geen</i> medische behandeling of controles mogelijk zijn.	Deze toevalsbevindingen worden <b>niet</b> met u besproken.	Deze toevalsbevindingen worden <b>niet</b> met u besproken
D. Een aanleg die bij de persoon zelf geen ziekte veroorzaakt, maar wel een ernstige ziekte kan veroorzaken bij toekomstige kinderen van hem/haar.	Deze toevalsbevindingen worden <b>niet</b> met u besproken.	Deze toevalsbevindingen worden <b>niet</b> met u besproken, tenzij u aangeeft dat u hierover wilt worden geïnformeerd.

*\*Het gaat hierbij om medische behandeling of controles waardoor verschijnselen van de aandoening zijn te voorkomen, pas later optreden of waardoor deze verschijnselen minder ernstig zullen zijn.*

### *Andere afspraken over het bespreken van toevalsbevindingen*

Mocht u over het bespreken van toevalsbevindingen andere afspraken willen maken, wilt u dit dan aan ons laten weten? We kunnen er dan met u over in gesprek gaan.

**Gevolgen van de uitkomsten voor familieleden**

De uitkomsten van het DNA-onderzoek (zowel een oorzaak voor de verschijnselen van uw kind als een toevalsbevinding) kunnen ook voor andere familieleden van betekenis zijn.

**Familiebanden**

Uit het onderzoek worden familiebanden duidelijk. Als ook het DNA van de ouders wordt onderzocht, is te zien of zij bloedverwanten (familie) van elkaar zijn. Ook is te zien of zij de biologische ouders van het kind zijn.

**Wetenschappelijk onderzoek**

Als u daar toestemming voor geeft, kan uw erfelijke informatie en/of DNA worden gebruikt voor wetenschappelijk onderzoek.

**Hoe lang duurt het voor de uitslag bekend is?**

Over de uitslagtermijn wordt u geïnformeerd door de arts. Meestal zal het onderzoek tenminste enkele maanden in beslag nemen.

**Toestemmingsformulieren**

Bij deze informatiebrief vindt u een toestemmingsformulier. Als u instemt met het onderzoek bij uw kind, wilt u dit formulier als ouders dan allebei invullen en ondertekenen?

Als met u is besproken om niet alleen het DNA van uw kind, maar ook uw DNA te gebruiken, wilt u dan ook de toestemmingsformulieren voor het gebruik van uw DNA invullen en ondertekenen?

Het onderzoek start zodra we de ondertekende toestemmingsformulieren hebben ontvangen.

**Heeft u vragen?**

Wij hopen dat deze informatie duidelijk is. Als u nog vragen heeft, dan kunt u contact opnemen met uw dokter van de afdeling Genetica via 088-75 53800 of via [genetica@umcutrecht.nl](mailto:genetica@umcutrecht.nl).

Afdeling Genetica, UMC Utrecht





## Toestemmingsformulier ouders/wettelijk vertegenwoordiger van kind jonger dan 12 jaar

Patiëntsticker

### Toestemming voor genoombrede sequencing

Er is aan ons gevraagd toestemming te geven voor genoombrede sequencing bij ons kind

We zijn voldoende geïnformeerd over dit onderzoek

We geven toestemming voor genoombrede sequencing bij ons kind

### Toevalsbevindingen

We worden geïnformeerd als bij toeval de erfelijke aanleg voor een ernstige aandoening wordt gevonden die niets te maken heeft met de verschijnselen van ons kind, maar waar *wel op de kinderleeftijd* medische behandeling of controles voor noodzakelijk zijn (categorie A).

We worden geïnformeerd als bij toeval de erfelijke aanleg voor een ernstige aandoening wordt gevonden die niets te maken heeft met de verschijnselen van ons kind, maar waar op *volwassen leeftijd wel* medische behandeling of controles voor mogelijk zullen zijn (categorie B).



### Gebruik van medische gegevens en DNA voor familie- en wetenschappelijk onderzoek

We geven toestemming voor gebruik van medische gegevens en/of DNA van ons kind voor erfelijkheidsonderzoek bij **familieleden**

Ja / Nee

Het opgeslagen DNA van ons kind mag gecodeerd worden gebruikt voor **wetenschappelijk onderzoek**

Ja / Nee

Erfelijke informatie van ons kind en relevante medische gegevens mogen, gecodeerd en door derden niet herleidbaar, worden gebruikt voor **publicatie in een medisch tijdschrift**.

Ja / Nee

We geven toestemming om in de toekomst benaderd te worden voor deelname aan medisch-wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de aandoening van ons kind

Ja / Nee

***U kunt uw medewerking altijd zonder opgave van reden beëindigen.***

### Ondertekening (door beide ouders)

Naam ouder/wettelijk vertegenwoordiger 1:

.....

Handtekening:.....Datum:.....

Naam ouder/wettelijk vertegenwoordiger 2:

.....

Handtekening:.....Datum:.....



## Toestemmingsformulier ouders/wettelijk vertegenwoordiger en een kind van 12 jaar of ouder

Patiëntsticker

### Toestemming voor genoombrede sequencing

Ons en ons kind is gevraagd toestemming te geven voor genoombrede sequencing bij ons kind

We zijn voldoende geïnformeerd over dit onderzoek

We geven toestemming voor genoombrede sequencing

### Toevalsbevindingen

We worden geïnformeerd als bij toeval de erfelijke aanleg voor een ernstige aandoening wordt gevonden die niets te maken heeft met de verschijnselen van ons kind, maar waar *wel op de kinderleeftijd* medische behandeling of controles voor noodzakelijk zijn (categorie A).

We worden geïnformeerd als bij toeval de erfelijke aanleg voor een ernstige aandoening wordt gevonden die niets te maken heeft met de verschijnselen van ons kind, maar waar op de *volwassen leeftijd wel* medische behandeling of controles voor mogelijk zullen zijn (categorie B).



### Gebruik van medische gegevens en DNA voor familie- en wetenschappelijk onderzoek

We geven toestemming voor gebruik van medische gegevens en/of DNA van ons kind voor erfelijkheidsonderzoek bij **familieleden**.

Ja / Nee

Het opgeslagen DNA van ons kind mag gecodeerd worden gebruikt voor **wetenschappelijk onderzoek**.

Ja / Nee

Erfelijke informatie van ons kind en relevante medische gegevens mogen, gecodeerd en door derden niet herleidbaar, worden gebruikt voor **publicatie in een medisch tijdschrift**.

Ja / Nee

We geven toestemming om in de toekomst benaderd te worden voor medisch-wetenschappelijk onderzoek op het gebied van de aandoening van ons kind.

Ja / Nee

***U kunt uw medewerking altijd en zonder opgaaf van reden beëindigen.***

### Ondertekening (beide ouders en het kind)

Naam kind

.....

Handtekening:.....Datum:.....

Naam ouder/wettelijk vertegenwoordiger 1:

.....

Handtekening:.....Datum:.....

Naam ouder/wettelijk vertegenwoordiger 2:

.....

Handtekening:.....Datum:.....





## Toestemmingsformulier meerderjarige

Patiëntsticker

### Toestemming voor genoombrede sequencing

Mij is gevraagd toestemming te geven voor genoombrede sequencing

Ik ben voldoende geïnformeerd over dit onderzoek

Ik geef toestemming voor genoombrede sequencing

### Toevalsbevindingen

Ik word geïnformeerd als bij toeval de erfelijke aanleg voor een ernstige aandoening wordt gevonden die niets te maken heeft met de verschijnselen van mij/mijn kind/mijn familielid, maar waar op de volwassen leeftijd *wel* medische behandeling of controles voor mogelijk zijn (categorie B).

Ik ben hiermee akkoord / Ik wil hier niet over worden geïnformeerd

Ik weet dat ik *niet* word geïnformeerd als bij toeval de aanleg voor een ernstige aandoening wordt gevonden die niets te maken heeft met de verschijnselen van mij/mijn kind/mijn familielid, en waarvoor *geen* medische behandeling of controles mogelijk zijn (categorie C).

Ik weet dat ik *niet* word geïnformeerd als bij toeval de aanleg voor een ernstige aandoening wordt gevonden die bij mij geen ziekte veroorzaakt, maar wel op de kinderleeftijd een ernstige ziekte kan veroorzaken bij mijn (toekomstige) kinderen (categorie D).

Ik ben hiermee akkoord / Ik wil hier wel over worden geïnformeerd



### Gebruik van medische gegevens en DNA voor familie- en wetenschappelijk onderzoek

Ik geef toestemming voor gebruik van medische gegevens en/of mijn DNA voor erfelijkheidsonderzoek bij **familieleden**.

Ja / Nee

Mijn opgeslagen DNA mag gecodeerd worden gebruikt voor **wetenschappelijk onderzoek**.

Ja / Nee

Erfelijke informatie van mijzelf en relevante medische gegevens mogen, gecodeerd en door derden niet herleidbaar, worden gebruikt voor **publicatie in een medisch tijdschrift**.

Ja / Nee

Ik geef toestemming om in de toekomst benaderd te worden voor medisch-wetenschappelijk onderzoek op het gebied van mijn aandoening/de aandoening in mijn familie.

Ja / Nee

***U kunt uw medewerking altijd en zonder opgaaf van reden beëindigen.***

### Ondertekening

Naam .....

Handtekening:.....Datum:.....



## Toestemmingsformulier meerderjarige

Patiëntsticker

### Toestemming voor genoombrede sequencing

Mij is gevraagd toestemming te geven voor genoombrede sequencing

Ik ben voldoende geïnformeerd over dit onderzoek

Ik geef toestemming voor genoombrede sequencing

### Toevalsbevindingen

Ik word geïnformeerd als bij toeval de erfelijke aanleg voor een ernstige aandoening wordt gevonden die niets te maken heeft met de verschijnselen van mij/mijn kind/mijn familielid, maar waarvoor op volwassen leeftijd *wel* medische behandeling of controles mogelijk zijn (categorie B).

Ik ben hiermee akkoord / Ik wil hier niet over worden geïnformeerd

Ik weet dat ik *niet* word geïnformeerd als bij toeval de aanleg voor een ernstige aandoening wordt gevonden die niets te maken heeft met de verschijnselen van mij/mijn kind/mijn familielid, en waarvoor *geen* medische behandeling of controles mogelijk zijn (categorie C).

Ik weet dat ik *niet* word geïnformeerd als bij toeval de aanleg voor een ernstige aandoening wordt gevonden die bij mij geen ziekte veroorzaakt, maar wel op de kinderleeftijd ernstige ziekte kan veroorzaken bij mijn (toekomstige) kinderen (categorie D).

Ik ben hiermee akkoord / Ik wil hier wel over worden geïnformeerd



### Gebruik van medische gegevens en DNA voor familie- en wetenschappelijk onderzoek

Ik geef toestemming voor gebruik van medische gegevens en/of mijn DNA voor erfelijkheidsonderzoek bij **familieleden**.

Ja / Nee

Mijn opgeslagen DNA mag gecodeerd worden gebruikt voor **wetenschappelijk onderzoek**.

Ja / Nee

Erfelijke informatie van mijzelf en relevante medische gegevens mogen, gecodeerd en door derden niet herleidbaar, worden gebruikt voor **publicatie in een medisch tijdschrift**.

Ja / Nee

Ik geef toestemming om in de toekomst benaderd te worden voor medisch-wetenschappelijk onderzoek op het gebied van mijn aandoening/de aandoening in mijn familie.

Ja / Nee

***U kunt uw medewerking altijd en zonder opgave van reden beëindigen.***

### Ondertekening

Naam .....

Handtekening:.....Datum:.....