

Toestemmingsformulier voor diagnostisch Exoom/Genoom Sequencing

Patiënt*

Achternaam		Voornaam	
Adres			
Postcode		Woonplaats	
Geboortedatum			

**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

Achternaam		Voornaam	
Adres			
Postcode		Woonplaats	
Geboortedatum			

Ouder 2 / Wettelijk vertegenwoordiger

Achternaam		Voornaam	
Adres			
Postcode		Woonplaats	
Geboortedatum			

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/genoom sequencing. We hebben gesproken over de gevolgen, 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 materiaal van mij / de persoon waarvoor ik wettelijk verantwoordelijk ben, wordt opgeslagen en getest via exoom- en/of genoom sequencing in verband met de volgende aandoening:

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 (= genepakket)**.
- Optie 2: In eerste instantie onderzoek van de bij optie 1 genoemde genen. Indien er daarmee geen oorzaak wordt gevonden, wordt dit gevolgd door onderzoek van de overige genen.

*** Indien er gekozen wordt voor 'multipele congenitale aandoeningen' of 'anders, nl:' op het aanvraagformulier, bestaat dit pakket uit vrijwel alle genen beschreven bij genetische ziektebeelden (uitgebreid genepakket).*

Over de uitvoering van de diagnostische test

- 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 is tijdens dit proces gegarandeerd.
- Voor een goede interpretatie van genetische varianten kunnen mijn gegevens gedeeld worden met andere (internationale) laboratoria. Dit gebeurt dan gecodeerd, wat betekent dat de data niet direct herleidbaar zijn tot een naam en/of identificerende persoonsgegevens. De veiligheid en privacy van persoonsgegevens is tijdens dit proces gegarandeerd.
- Ik begrijp dat de gevoeligheid van de test geen 100% is. Dit betekent dat er een kleine kans bestaat dat er 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 mee delen indien dit gebeurt zodat dit vervolgens met mij besproken kan worden.
- Ik begrijp dat mijn gegevens uit het onderzoek worden opgeslagen bij de afdeling Genetica van het Radboudumc.

Over nevenbevindingen

- 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 heeft met de aandoening waarop nu wordt getest, maar met de aanleg voor een andere ziekte of aandoening.
- 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 (kan) hebben op de gezondheid van mijzelf/ mijn familie/ mijn kind/ de persoon waarvoor ik wettelijk vertegenwoordiger ben, en door medisch ingrijpen beïnvloedbaar is.

Over vervolgonderzoek in de lijn van de diagnostische vraag

- 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.
 - Het materiaal en/of de data mag *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 materiaal en/of de data mag *NIET* gebruikt worden voor vervolgonderzoek in lijn met de diagnostische vraag.
- Ik begrijp dat ik in de toekomst op elke moment kan informeren naar de laatste stand van zaken en onderzoeksmogelijkheden op dat moment.

Maak keuze

Algemeen en ondertekening toestemming

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.



.....
*Naam van de patiënt**

.....
*Handtekening van de patiënt**

.....
*Naam van de ouder 1/ wettelijk vertegenwoordiger**

.....
*Handtekening van ouder 1/ wettelijk vertegenwoordiger**

.....
*Naam van ouder 2/ wettelijk vertegenwoordiger**

.....
*Handtekening van ouder 2/ wettelijk vertegenwoordiger**

.....
Handtekening van klinisch geneticus (i.o)

.....
Datum

** Patiënten jonger dan 12 hoeft de patiënt niet zelf te ondertekenen, maar volstaat de handtekening van de (beide) ouder(s)/wettelijk vertegenwoordiger(s). Voor patiënten tussen de 12 en 16 jaar oud ondertekenen, indien mogelijk, (beide) ouder(s) / wettelijk vertegenwoordiger(s) samen met de patiënt. Voor trio sequencing, dienen beide ouders (mede) te ondertekenen.*