

# GEÏNFORMEERDE TOESTEMMING WHOLE-EXOME SEQUENCING (EXOOM-SEQUENCING) PATIËNT / FAMILIELID

## Over whole-exome sequencing

Het tijdig stellen van de juiste genetische diagnose zorgt ervoor dat een ziekte op een goede manier behandeld kan worden en dat de kwaliteit van leven van de patiënt significant verbetert. Whole-exome sequencing (WES) is een solide en één van de meest uitgebreide genetische tests die de ziekteveroorzakende veranderingen in een grote hoeveelheid genetische aandoeningen identificeert.

Tijdens WES wordt van de eiwitcoderende delen van alle genen (ongeveer 20.000) van het menselijk genoom, d.w.z. het exoom, de volgorde bepaald ('sequencing') met gebruikmaking van nieuwe technologieën voor sequentiebepaling. Hoewel het exoom maar ongeveer 1% van het hele genoom uitmaakt, vindt 85% van alle ziekteveroorzakende mutaties daar plaats.

De opbrengst van WES op diagnostisch gebied overtreft de resultaten die met traditionele gendiagnostiek behaald worden. In 20-60% van de gevallen wordt doorgaans een duidelijke diagnose gesteld, afhankelijk van het medisch specialisme; ernstige, vroegtijdige aandoeningen hebben de hoogste diagnosepercentages.

## WES is het meest geschikt voor mensen met

- een gecompliceerde, aspecifieke aandoening met meerdere differentiële diagnoses;
- een genetisch zeer heterogene ziekte;
- verdenking van een genetische afwijking waarvoor geen specifieke genetische test beschikbaar is;
- eerdere genetische tests zonder succes.

Het verkrijgen van een juiste genetische diagnose wordt bevorderd door ouders of andere familieleden erbij te betrekken. Het is nodig zowel bij de patiënt als bij de ouders WES uit te voeren zodat nieuwe mutaties die niet aanwezig zijn bij de ouders maar ontstaan tijdens het vormen van eicellen of spermacellen of vroeg in de ontwikkeling, direct ontdekt worden. Deze veranderingen zijn verantwoordelijk voor het grootste deel van de ernstige ontwikkelingsstoornissen.

Ga voor meer informatie over genetisch onderzoek voor patiënten en familieleden naar: <http://blueprintgenetics.com/what-we-do/for-patients/>

## Ik bevestig dat de informatie hierna over de test aan mij is uitgelegd:

1. De resultaten van deze test kunnen aantonen dat ik en/of mijn familieleden een erfelijke ziekte hebben of een verhoogd risico lopen een genetische aandoening te krijgen. Ik begrijp dat deze test biologische relaties aan het licht kan brengen die eerder niet bekend waren, zoals niet-bestaand vaderschap.
2. Ik begrijp dat de resultaten van deze test over mijn genetische status onduidelijk kunnen zijn. Sommige genetische varianten staan erom bekend dat ze ziekten veroorzaken, andere zijn goedaardig en van een deel van de genetische varianten die gevonden is het belang onduidelijk. Mijn arts kan me, afhankelijk van de testresultaten, erfelijkheidsadvies of aanvullende testen voor mezelf en/of mijn familieleden aanraden.
3. Ik begrijp dat een geanonimiseerde samenvatting van deze testresultaten gepresenteerd kan worden, bijvoorbeeld tijdens vergaderingen, in wetenschappelijke publicaties en/of in databases met DNA-varianten om de kennis, diagnostiek en behandeling van dezelfde klinische aandoeningen te verbeteren. Er zal nooit informatie worden gepresenteerd waarmee een patiënt geïdentificeerd kunt worden.
4. Als ik de betalingsoptie patiëntverzekering heb aangekruist, dan autoriseer ik mijn verzekeraar mijn uitkering direct uit te betalen aan Blueprint Genetics. Ik autoriseer Blueprint Genetics om informatie over mijn test vrij te geven aan mijn verzekeraar. Ik begrijp dat ik wettelijk verantwoordelijk ben voor het overmaken van geld dat ik van mijn verzekeraar krijg voor het uitvoeren van deze genetische test aan Blueprint Genetics. Als mijn verzekering de kosten van deze dienst niet of slechts gedeeltelijk dekt, ben ik verantwoordelijk voor de resterende kosten van deze test.
5. Ik ben mij ervan bewust dat als ik niet instem met een van de paragrafen hieronder, dit op geen enkele wijze mijn verdere behandeling zal beïnvloeden. Als er geen hokjes in deze paragraaf zijn aangevinkt dan wordt er van uitgegaan dat er geen toestemming is gegeven.

6. **Aparte toestemming voor de opslag van monsters gedurende 3 jaar bij Blueprint Genetics ten behoeve van het testen van familieleden.** Door het betreffende hokje hieronder aan te vinken geef ik mijn toestemming voor het opslaan van DNA-monsters gedurende 3 jaar in het diagnostisch laboratorium van Blueprint Genetics ten behoeve van het testen van familieleden. Zonder deze toestemming zal het monster ongeveer 12 maanden worden opgeslagen.

- Ik geef mijn toestemming voor het opslaan van monsters gedurende 3 jaar ten behoeve van het testen van familieleden.  
 Ik geef geen toestemming voor het opslaan van monsters gedurende 3 jaar ten behoeve van het testen van familieleden.

7. **Aparte toestemming voor onderzoek en langdurige opslag.** Door het betreffende hokje hieronder aan te vinken geef ik mijn toestemming voor langdurige opslag van mijn DNA-monster in het diagnostisch laboratorium van Blueprint Genetics (zonder aparte toestemming voor langdurige opslag worden de DNA-monsters normaal gesproken 12 maanden bewaard) ten behoeve van het gebruik van het DNA-monster in onderzoek naar erfelijke Mendeliaanse ziekten en de verbetering van diagnostiek en behandeling van genoemde ziekten. Onderzoeksgegevens over mijzelf worden behandeld als vertrouwelijke informatie en worden zodanig gecodeerd dat mijn identiteit niet kan worden achterhaald zonder de code die in het bezit is van de onderzoeksarts van Blueprint Genetics. Indien nodig kunnen deze gecodeerde onderzoeksgegevens ook verwerkt worden binnen of buiten de Europese Unie en worden vrijgegeven voor gebruik door een andere onderzoeksgroep of bedrijf dat deelneemt aan het onderzoek. Ik geef hierbij mijn toestemming voor gebruik van bovengenoemde onderzoeksgegevens voor doelen die in dit formulier zijn beschreven. De gegevens worden 50 jaar bewaard.

Ik begrijp dat mijn toestemming voor het gebruik van het monster, dat voor diagnostische doeleinden is afgenomen, voor onderzoek vrijwillig is en dat ik deze toestemming mag intrekken en mijn deelname mag stopzetten op elk moment voorafgaand aan het voltooien van het onderzoek. Ik weet dat de gegevens die tot het moment van mijn terugtrekking verzameld zijn, gebruikt worden als onderdeel van het onderzoeksmateriaal.

- Ik geef mijn toestemming voor het gebruik voor onderzoek en het langdurig opslaan van het monster, zoals omschreven in Paragraaf 7 hierboven.  
 Ik geef geen toestemming voor het gebruik voor onderzoek en het langdurig opslaan van het monster, zoals omschreven in Paragraaf 7 hierboven.

8. **Aparte toestemming voor rapportage van secundaire bevindingen.** Door het betreffende hokje hieronder aan te vinken geef ik Blueprint Genetics toestemming mogelijke secundaire bevindingen, die niet direct gerelateerd zijn aan de reden waarom de test is aangevraagd, te melden aan de aanvragende zorgverlener. Blueprint Genetics rapporteert als secundaire bevindingen pathogene en waarschijnlijk pathogene varianten in geselecteerde genen die betrokken zijn bij verschillende genetische aandoeningen. De genen waar secundaire bevindingen over kunnen worden gerapporteerd, staan vermeld in 'ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing' (Aanbevelingen ACMG voor het rapporteren van secundaire bevindingen in sequenzen van klinisch exoom en genoom', gepubliceerd door het American College of Medical Genetics and Genomics.

Ik begrijp dat secundaire bevindingen medisch relevant zijn en gevolgen kunnen hebben voor mijn gezondheid in de toekomst en voor plannen om kinderen te krijgen. Ik begrijp dat de afwezigheid van secundaire bevindingen op een bepaald gen niet betekent dat er geen pathogene varianten zijn in dat gen.

Blueprint Genetics moet deze toestemming binnen 28 dagen na monsterontvangst krijgen om eventuele secundaire bevindingen te kunnen rapporteren. Ik begrijp dat mijn familieleden een beslissing kunnen nemen over hun secundaire bevindingen die los staat van mijn beslissing.

- Ik geef mijn toestemming voor het rapporteren van secundaire bevindingen.  
 Ik geef geen toestemming voor het rapporteren van secundaire bevindingen.

- 
- Ik geef Blueprint Genetics toestemming contact met mij op te nemen over verder genetisch onderzoek en/of andere genetische diensten die in de toekomst van belang kunnen zijn voor mij. Ik kan dit contact te allen tijde verbreken.

**PATIËNT / FAMILIELID** (Patiënt, familielid of wettelijk vertegenwoordiger. Indien niet door de patiënt getekend, geef s.v.p. de relatie met de patiënt aan.)

Ik bevestig door het ondertekenen van dit formulier dat ik het geïnformeerde toestemmingsformulier heb gelezen en de inhoud begrijp. Ik heb gelegenheid gekregen tot het stellen van vragen over dit formulier en mijn vragen zijn beantwoord.

**Naam:**

**Geboortedatum:**

**Handtekening:**

**Datum ondertekening:**