

## Uitgebreid genetisch onderzoek - Informatie voor ouder(s) van een patiënt

De arts heeft voorgesteld om uitgebreid genetisch onderzoek bij uw kind te doen. Hier leest u meer over dit onderzoek.

### Waarom dit onderzoek?

De aandoening/kenmerken die uw kind heeft worden misschien veroorzaakt door een fout in het DNA. Het doel van het genetisch onderzoek is het opsporen van deze fout.

### Wat is nodig voor het onderzoek?

Voor het onderzoek wordt bij uw kind bloed geprikt. Hiervoor hoeft uw kind niet nuchter te zijn. Uit dit bloed wordt het DNA gehaald. Meestal is ook het bloed van de biologische ouders nodig, om zo het DNA te kunnen vergelijken tussen ouders en kind.

### Welk onderzoek?

- Gericht onderzoek: genetisch onderzoek naar een bepaalde aandoening of (combinatie) van kenmerken.
- Breed onderzoek: onderzoek van het gehele genetisch materiaal met speciale aandacht voor een bepaalde aandoening of (combinatie) van kenmerken.

### Wat kan de uitslag zijn?

1. Oorzaak gevonden  
Er wordt een fout in het DNA gevonden die (waarschijnlijk) de oorzaak is van de aandoening van uw kind. Er kan dan meer worden gezegd over de erfelijkheid. Soms kan een voorspelling worden gedaan over hoe het verder met uw kind zal gaan en of er een behandeling mogelijk is.
2. Geen oorzaak gevonden  
Er wordt geen fout in het DNA gevonden die de oorzaak is van de aandoening van uw kind. Dit kan twee redenen hebben:
  1. Er is geen fout in het DNA die de aandoening veroorzaakt.
  2. Er is wel een fout in het DNA, maar deze kan nog niet aangetoond worden met het huidige onderzoek. De arts bespreekt met u of er mogelijkheden zijn voor verder onderzoek.
3. Onduidelijke uitslag  
Er wordt een DNA verandering gevonden, maar het is niet duidelijk of dit de oorzaak is van de aandoening van uw kind. De bevinding kan ook niets betekenen. Soms helpt het om andere familieleden te onderzoeken. U beslist zelf of u uw familieleden vraagt om hieraan mee te werken.

### Nevenbevindingen

Naast de bovengenoemde uitslagen, kan er een fout in het DNA gevonden worden die niet de oorzaak is van de aandoening van uw kind, maar wel een rol speelt bij een andere erfelijke ziekte. Dit heet een nevenbevinding. De kans op een nevenbevinding is klein.

### Welke soorten nevenbevindingen zijn er en worden besproken met u?

1. De aanleg voor een aandoening wordt **wel** aan u gemeld indien medische behandeling of controles mogelijk zijn. Wanneer u dit niet wilt weten, kunt u dit aangeven (opt-out).  
Bij kinderen onder de 12 jaar is bij een ziektebeeld dat tot uiting komt op kinderleeftijd geen opt-out mogelijk.
2. De aanleg voor een ziektebeeld wordt **niet** aan u gemeld indien (op basis van de huidige kennis over de betreffende aandoening) **geen** medische behandeling of controles mogelijk zijn.

3. Indien er voor eventuele (toekomstige) kinderen van u of uw kind mogelijk een hoge kans is op een ziektebeeld (25% of hoger) wordt dit **wel** aan u gemeld. Wanneer u dit niet wilt weten, kunt u dit aangeven (opt-out).

Ouders moeten gezamenlijk achter de keuze staan om wel of niet voor een opt-out te kiezen.

### **Wat kan dit onderzoek niet?**

Met dit onderzoek worden niet alle genetische aandoeningen gevonden. Het genetisch onderzoek zoekt naar de oorzaak van de aandoening van uw kind. Soms wordt er iets anders gevonden, een nevenbevinding, maar hier wordt niet actief naar gezocht.

### **Gevolgen voor familieleden**

De uitslag kan soms ook belangrijk zijn voor familieleden, nu of in de toekomst. Misschien hebben zij of hun (toekomstige) kinderen een verhoogde kans op de aandoening. Indien dit het geval is krijgt u van uw arts informatie hierover mee voor uw familie.

### **Wanneer/hoe krijg ik de uitslag?**

De arts bespreekt met u hoe en wanneer u de uitslag krijgt.

### **Vergoeding**

De kosten worden door de zorgverzekering vergoed, met uitzondering van enkele budget polissen. U kunt dit navragen bij uw eigen zorgverzekering. Kinderen onder 18 jaar hebben geen eigen risico. Wordt er ook genetisch onderzoek bij u gedaan om het genetisch materiaal van uw kind met uw genetisch materiaal te kunnen vergelijken? Dan valt dit onder de zorgverzekering van uw kind.

### **Heeft het genetisch onderzoek gevolgen voor mijn verzekeringen?**

Erfelijkheidsonderzoek kan soms gevolgen hebben voor het afsluiten van verzekeringen, zoals een arbeidsongeschiktheidsverzekering of een levensverzekering. Meer informatie over verzekeren en erfelijkheid leest u op [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl). U kunt het ook navragen bij uw verzekeraar of adviseur.

### **Hernieuwd contact**

Als het genetisch onderzoek is afgerond wordt er niet actief verder gezocht naar de oorzaak van de aandoening. Het kan echter voorkomen dat er in de toekomst nieuwe kennis beschikbaar komt die voor u van belang is.

- Als er geen oorzaak is gevonden kunt u na 3-5 jaar zelf opnieuw contact opnemen met onze afdeling. Er kan dan gekeken worden of het zinvol is om de gegevens van het genetisch onderzoek opnieuw te analyseren.
- In een enkel geval zal de afdeling Klinisch Genetica zelf contact met u opnemen. Indien u dit niet wil dan kunt u dit aangeven op het toestemmingsformulier.

De eventuele kosten van het vervolgonderzoek worden gedeclareerd bij de zorgverzekeraar.

### **Wat gebeurt er met het genetisch materiaal?**

- Als dat nodig is, zal uw materiaal worden opgestuurd naar een ander (inter)nationaal laboratorium om de genetische test uit te voeren. De privacy van de persoonsgegevens van u/uw kind zijn tijdens dit proces gegarandeerd.
- Het materiaal wordt opgeslagen op de afdeling Genetica. Het wordt bewaard volgens de wettelijke regels. De gegevens worden niet doorgegeven aan bijvoorbeeld verzekeraars.
- Om de testresultaten zo goed mogelijk te begrijpen, kunnen deze gedeeld worden met andere (inter)nationale laboratoria. Dit gebeurt dan gecodeerd, wat betekent dat naam en geboortedatum worden vervangen door een code. Uw gegevens en/of die van uw kind zijn alleen

herleidbaar voor het laboratorium dat de test heeft uitgevoerd. De privacy van de persoonsgegevens zijn tijdens dit proces op die manier gegarandeerd.

- U kunt (samen met uw kind) toestemming geven voor het gebruik van het materiaal voor verder wetenschappelijk onderzoek. Hierbij wordt zorgvuldig met uw gegevens omgegaan. U heeft hier zelf geen onmiddellijk voordeel van. Heel soms komt een onderzoeker iets op het spoor dat van belang kan zijn voor uw gezondheid of dat van uw familieleden. In dat geval zal de arts u hierover informeren.

### **Vragen?**

Heeft u na het lezen van deze informatie nog vragen of wilt u de toestemming veranderen? Neem dan contact op met de arts van de afdeling Klinische Genetica van het [naam ziekenhuis] via [tel / emailadres]. Voor meer informatie over de afdeling zie [website ziekenhuis].