

Toelichting conform de Wet op de genetische diagnostiek (GenDG) (te bewaren door patiënt)

Beste patiënt, beste ouder en verzorger,

Bij u of uw kind is geadviseerd om een genetische analyse uit te voeren om de volgende diagnose / vraagstelling te kunnen beantwoorden:

.....
Voor het verrichten van genetisch onderzoek is conform de GenDG (Gendiagnostikgesetz; Duitse wet op de genetische diagnostiek) een uitvoerige toelichting en schriftelijke toestemming vereist. Voordat predictieve (voorspellende) en prenatale analyses plaatsvinden, is tevens een advies nodig inzake de menselijke genen. Lees deze patiënteninformatie als toelichting vóór genetische analyses nauwkeurig door en spreek ons gericht aan als u vragen hebt.

In dit informatieformulier willen wij graag uitleggen welk doel deze analyses hebben, wat er gebeurt bij genetische analyses en welke betekenis de resultaten kunnen hebben voor u en uw familieleden.

Een genetische analyse heeft tot doel om met behulp van specifieke procedures onderzoek te doen naar de chromosomen als dragers van het erfelijk materiaal, naar het erfelijk materiaal zelf (DNA) of naar producten van het erfelijk materiaal (genproductanalyse) die mogelijk de oorzaak zijn van de vermoedelijke diagnose bij u of uw familieleden.

Het onderzoeksmateriaal zal in de meeste gevallen bestaan uit afgenomen bloed (5 ml, bij kinderen vaak minder). In sommige gevallen is de afname van beenmerg of ander weefsel (bijv. huid, mondslijmvlies, haarwortels) echter ook nodig.

Bij een genetische analyse worden specifieke genetische eigenschappen (bijv. bij een concreet vermoeden) gericht onderzocht of worden velerlei genetische eigenschappen onderzocht in het kader van een overzichtsmethode (bijv. sequentiëring van het volledige genoom). De gebruikte methode hangt af van de vraagstelling.

Betekenis van de resultaten

Als er een ziekteveroorzakende verandering (bijv. een mutatie) wordt aangetoond, is deze bevinding in de regel erg betrouwbaar. Als er geen ziekteveroorzakende verandering wordt gevonden, kunnen de veranderingen die de ziekte veroorzaken toch in dit gen of in andere genen aanwezig zijn. Een genetische aandoening kan dus niet met volledige zekerheid worden uitgesloten. Soms worden ook genvarianten aangetoond waarvan de betekenis onduidelijk is. Uw arts zal de onderzoeksresultaten met u bespreken. Een uitgebreide uitleg over alle denkbare genetisch (mee)spelende ziekteoorzaken is niet mogelijk. Het is ook niet mogelijk om elk risico op ziekte bij uzelf of uw familieleden (vooral voor uw kinderen) door genetische analyses uit te sluiten.

Als er meerdere familieleden worden onderzocht, moeten de aangegeven verwantschapsverhoudingen kloppen om de bevindingen correct te kunnen interpreteren. Mochten de bevindingen van een genetische analyse leiden tot twijfel over de vermelde verwantschap, delen wij dat alleen aan u mee wanneer dit voor het vervullen van onze onderzoeksopdracht onvermijdbaar is.

In het kader van genetisch onderzoek (vooral bij de toepassing van overzichtsmethodes) kunnen resultaten worden verkregen die geen direct verband hebben met de feitelijke vraagstelling, maar die toch van medisch belang kunnen zijn voor u of uw familieleden (zogenaamde **toevallige bevindingen**). U wordt geïnformeerd over dergelijke opvallende feiten als die rechtstreekse medische gevolgen hebben. In de onderstaande toestemmingsverklaring kunt u aangeven of u over alle toevallige bevindingen geïnformeerd wilt worden.

De onderzoeksresultaten worden alleen met uw toestemming doorgegeven aan de door u genoemde personen.

Uw recht van intrekking

U kunt uw toestemming voor een analyse op elk moment zonder opgave van redenen geheel of gedeeltelijk intrekken. U hebt het recht om de onderzoeksresultaten niet te horen (recht op niet weten), gestarte onderzoeksprocedures tot aan mededeling van het resultaat op elk moment te stoppen en vernietiging te verlangen van al het onderzoeksmateriaal en van alle resultaten die tot dan toe zijn verkregen.



Toestemmingsverklaring conform de wet op de genetische diagnostiek (GenDG)

Naam en adres van de instelling / stempel

Patiëntgegevens:

Naam _____ Voornaam _____

Geboortedatum _____

Straat, nr. _____

Postcode _____ Woonplaats _____

In het kader van de diagnostiek is genetisch onderzoek nodig waarvoor, krachtens de Wet op de genetische diagnostiek (GenDG), een uitvoerige toelichting en schriftelijke toestemming is vereist alsmede een genetisch advies voordat er prenatale en predictieve (voorspellende) analyses plaatsvinden. Lees deze toestemming nauwkeurig door en kruis de antwoorden aan die op u van toepassing zijn:

Ik heb de schriftelijke toelichting over genetische analyses volgens de GenDG ontvangen, gelezen en begrepen en stem er hierbij mee in dat bloed en/of weefsel dat bij mij of mijn kind is afgenomen op genetische veranderingen wordt onderzocht. Afhankelijk van de vraagstelling kunnen ook overzichtsmethodes zoals sequentiëring van het volledige genoom worden gebruikt. Dit onderzoek is uitsluitend bedoeld om duidelijkheid te krijgen over:

(diagnose, gen of onderzoek)

Ik stem ermee in dat de bevindingen van de analyse(s) worden doorgegeven aan:

Mevrouw / de heer:

Eventueel worden de bevindingen ook gestuurd naar de onderzoeksleiding die wordt vermeld bij de vermoedelijke diagnose.

Ik wil alleen over de resultaten van de genetische analyse worden geïnformeerd als dit voor mij en mijn familie voor de bovengenoemde vraag praktisch relevant is. Ik wil niet geïnformeerd worden over toevallige bevindingen. <u>Zo nee</u> , dan wordt ik graag geïnformeerd over alle toevallige bevindingen die voor mij of mijn familieleden van belang kunnen zijn.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nee <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nee
Ik stem ermee in dat resultaten van genetische onderzoeken en analyses <u>niet</u> overeenkomstig de wettelijke voorschriften na 10 jaar worden vernietigd, maar maximaal 30 jaar kunnen worden bewaard, zodat ze eventueel voor mij of mijn familieleden ter beschikking staan.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nee
Ik stem ermee in dat overtollig onderzoeksmateriaal <u>niet</u> wordt vernietigd maar in versleutelde (gepseudonimisierte) vorm mag worden gebruikt voor een nacontrole van verkregen resultaten, voor kwaliteitscontroles, voor aanvullend onderzoek ten behoeve van de diagnosestelling alsmede voor verbetering van de diagnostiek. Om biologische materialen en de bijbehorende gegevens ook voor onderzoeksdoeleinden te kunnen gebruiken, wordt overtollig onderzoeksmateriaal naar een biobank overgebracht. In een aparte toelichting wordt u hierover geïnformeerd en verzocht uw toestemming te geven.	<input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nee

Ik heb een toelichting gehad over het doel, de wijze, de omvang en de betekenis van het gevraagde genetische onderzoek. Ik ben ook ingelicht over de betekenis van de resultaten en de mogelijke consequenties daarvan voor mij of andere leden van mijn familie.

Ik ben erop gewezen dat ik mijn toestemming op elk moment zonder opgaaf van redenen geheel of gedeeltelijk kan intrekken zonder dat dit nadelige gevolgen voor mij heeft. Ik ben geïnformeerd over het recht om onderzoeksresultaten niet te horen (recht op niet weten), reeds gestarte onderzoeksprocedures te stoppen en vernietiging te verlangen van het materiaal en van alle tot dan toe verkregen resultaten. Ik heb een kopie ontvangen van de toestemmingsverklaring.

.....
Plaats, Datum Handtekening patiënt/wettelijk vertegenwoordiger Handtekening arts