

Aanvraagformulier

BeGECS

CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

T +32 9 332 24 77

F +32 9 332 65 49

Buizenpost: 2477

STAALAFNAME BIJ BEIDE PERSONEN **VERPLICHT**

IDENTIFICATIE AANVRAGER

Naam en voornaam _____

RIZIV-nummer _____

Adres / afdeling / telefoon / fax _____

Handtekening _____

Kopie resultaat naar: _____

BLOEDAFNAME (bloed op EDTA)

AANVRAAGDATUM _____ DATUM AFNAME _____ / _____ / _____

Gelieve de stalen zo snel mogelijk aan het laboratorium te bezorgen, bij voorkeur **vóór 17u**.

De stalen mogen op kamertemperatuur bewaard worden.

Verstuur naar: UZ Gent, Medisch Onderzoeksgebouw – Stalen Medische Genetica, Ingang 34, C. Heymanslaan 10, 9000 Gent.

IDENTIFICATIE PERSOON 1

Naam en voornaam _____

Geboortedatum _____

Geslacht M / V

Adres _____

Rijksregisternummer _____

Naam ziekteverzekering _____

Lidnummer _____ CG1/CG2 _____

IDENTIFICATIE PERSOON 2

Naam en voornaam _____

Geboortedatum _____

Geslacht M / V

Adres _____

Rijksregisternummer _____

Naam ziekteverzekering _____

Lidnummer _____ CG1/CG2 _____

ETNISCHE ORIGINE

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Europees | <input type="checkbox"/> Turks |
| <input type="checkbox"/> Hispanic | <input type="checkbox"/> Asjkenazisch |
| <input type="checkbox"/> Noord-Afrikaans | <input type="checkbox"/> Sefardisch |
| <input type="checkbox"/> Marokkaans | <input type="checkbox"/> Fins |
| <input type="checkbox"/> Sub-Saharisch | <input type="checkbox"/> Zuidoost-Azië |
| <input type="checkbox"/> Afrikaans | <input type="checkbox"/> Midden-Oosten |
| <input type="checkbox"/> Centraal-Afrikaans | <input type="checkbox"/> Andere: |

ETNISCHE ORIGINE

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Europees | <input type="checkbox"/> Turks |
| <input type="checkbox"/> Hispanic | <input type="checkbox"/> Asjkenazisch |
| <input type="checkbox"/> Noord-Afrikaans | <input type="checkbox"/> Sefardisch |
| <input type="checkbox"/> Marokkaans | <input type="checkbox"/> Fins |
| <input type="checkbox"/> Sub-Saharisch | <input type="checkbox"/> Zuidoost-Azië |
| <input type="checkbox"/> Afrikaans | <input type="checkbox"/> Midden-Oosten |
| <input type="checkbox"/> Centraal-Afrikaans | <input type="checkbox"/> Andere: |

INDICATIE

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> PGT | <input type="checkbox"/> Gekende gameetdonatie |
| <input type="checkbox"/> Preconceptioneel | <input type="checkbox"/> Consanguïniteit |

GEKEND DRAGERSCHAP

- | | |
|---------------------------------|-------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Vrouw: | <input type="checkbox"/> Man: |
|---------------------------------|-------------------------------|

GEÏNFORMEERDE TOESTEMMING - VERPLICHT TE ONDERTEKENEN (volgende pagina)



Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be

Toestemmingsformulier

BeGECS

CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

T +32 9 332 24 77

F +32 9 332 65 49

Buizenpost: 2477

Elke persoon is drager van enkele veranderingen of mutaties in de genen die tot een ziekte of aandoening kunnen leiden bij hun kinderen. Dragerschap van een *recessieve* genetische ziekte heeft doorgaans geen gevolgen voor de eigen gezondheid. Wanneer echter beide ouders drager zijn van een mutatie in eenzelfde *autosomaal* recessief gen of wanneer een ouder drager is van een *geslachtsgebonden* ziekte (gelegen op het X-chromosoom), hebben zij een verhoogd risico op een kind met deze ziekte. Aan de hand van de resultaten van deze dragerschapsscreening kunnen koppels een geïnformeerde weloverwogen beslissing nemen voor toekomstige zwangerschappen.

De genetische dragerschapsscreening onderzoekt genen die geassocieerd zijn met meerdere erfelijke ziekten. Voor elk van de onderzochte ziekten worden de meest voorkomende mutaties nagekeken in de genen waarvan op het moment van de testafname geweten is dat ze de aandoening veroorzaken. Als uit de test blijkt dat deze mutaties afwezig zijn is er een kleinere kans op dragerschap voor de geteste aandoeningen maar dit sluit dragerschap niet volledig uit. Een normaal *koppelresultaat* betekent derhalve dat de kans op een kind met één van de geteste genetische aandoeningen zeer klein is maar niet onbestaande. Daarnaast blijft er ook nog een kans bestaan op het krijgen van een kind met een andere niet geteste erfelijke ziekte of een ziekte die niet erfelijk is. Soms is een ziekte het gevolg van een combinatie van erfelijke en niet-erfelijke factoren.

Volgende resultaten kunnen het gevolg zijn van de genetische dragerschapsscreening:

- een *afwijkend* koppelresultaat: het koppel heeft **een verhoogd** risico op het krijgen van een kind met één van de geteste genetische ziekten. Wanneer beide partners drager zijn van dezelfde autosomaal recessieve ziekte, heeft het koppel bij elke zwangerschap een risico van 25% op een kind met deze ziekte. Wanneer een vrouw drager blijkt te zijn van een ziekte gelegen op het X-chromosoom heeft het koppel bij elke zwangerschap een kans van 50% om een zoon te hebben met de ziekte, of een dochter die draagster is en geen of slechts milde ziekte tekens vertoont. Wanneer een man drager blijkt te zijn van een ziekte gelegen op het X-chromosoom, zullen alle dochters draagster zijn en geen of slechts milde ziekte tekens vertonen.
- een *normaal* koppelresultaat: het koppel heeft **geen** aantoonbaar verhoogd risico op het krijgen van een kind met één van de geteste genetische ziekten. Wanneer één partner drager is of de beide partners drager zijn van een verschillende recessieve ziekte, dan heeft dit geen gevolgen voor de gezondheid van de toekomstige kinderen.

Wanneer dragerschap van één van de 7 meest voorkomende autosomaal recessieve ziekten of van een X-gebonden ziekte bij één van beide partners wordt vastgesteld, zal dit eveneens gerapporteerd worden.

Bij de genetische dragerschapsscreening worden zeer uitzonderlijk bevindingen gedaan die gevolgen kunnen hebben voor de eigen gezondheid. Deze resultaten zullen worden meegedeeld.

Het genetisch materiaal kan in de toekomst opnieuw geanalyseerd worden om nieuwe kennis te verkrijgen over de onderzochte aandoeningen. Wanneer dit toekomstige onderzoek resultaten oplevert die belangrijk zijn voor uzelf of voor uw familieleden, wordt u voor het bespreken van deze resultaten door het genetisch centrum uitgenodigd op de raadpleging.

Toestemmingsformulier

BeGECS

CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

T +32 9 332 24 77

F +32 9 332 65 49

Buizenpost: 2477

Ik, ondergetekende, verklaar hierbij dat ik de informatiebrochure heb ontvangen en dat ik werd voorgelicht door

over het uitvoeren van een genetische dragerschapsscreening.

Ik heb de informatiebrochure gelezen en ben voldoende geïnformeerd over de mogelijkheden en beperkingen van deze test.

Ik heb de mogelijkheid gehad om vragen te stellen en heb op mijn vragen antwoorden gekregen die ik voldoende begrijp.

Ik heb begrepen dat bij een afwijkend koppelresultaat en/of een individueel resultaat genetische counseling vereist is in een genetisch centrum.

Ik werd geïnformeerd dat voor de dragerschapsscreening geen terugbetaling is voorzien door het RIZIV en ben aldus bereid de volledige kost van 1428 euro per koppel voor deze test zelf te betalen via een factuur van het genetisch centrum.

Ik beslis, op basis van de verkregen informatie, en zonder enige beïnvloeding, de genetische dragerschapstest te laten uitvoeren.

Naam persoon 1

Datum / /

Handtekening persoon 1

Naam persoon 2

Datum / /

Handtekening persoon 2

Naam zorgverlener

Naam verantwoordelijk arts

Datum / /

Handtekening zorgverlener

Handtekening verantwoordelijk arts

Opgemaakt in twee exemplaren, waarvan er één bestemd is voor het koppel.



Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be