|  |
| --- |
| Aanvraagformulier Postnataal genetisch onderzoek voor constitutionele (aangeboren) aandoeningen |
|  |
| Centrum Medische Genetica UZ Gent  | **T  +32 9 332 24 77    Buizenpost: 2477** |

**Gelieve de stalen op kamertemperatuur te bewaren en binnen 24 – 48u na afname aan het laboratorium te bezorgen. Gelieve elk staal te voorzien van de volledige naam en geboortedatum van de patiënt. Verstuur naar: UZ Gent, Medisch onderzoeks­gebouw – Stalen Medische Genetica, ingang 34, C. Heymanslaan 10, 9000 Gent. Meer informatie over afname, bewaren en transport van specifieke weefsels en over de specifieke testen:** [**www.cmgg.be**](http://www.cmgg.be) **/** [**www.uzgent.be/patient/zoek-een-arts-of-dienst/centrum-voor-medische-genetica**](http://www.uzgent.be/patient/zoek-een-arts-of-dienst/centrum-voor-medische-genetica)**.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| IDENTIFICATIE PATiËNT | **(afzonderlijk formulier per patiënt vereist)** |  | IDENTIFICATIE AANVRAGER |
| Naam en voornaam: Klik en vul aan. |  | Naam en voornaam: Klik en vul aan. |
| Geboortedatum: Kies een datum. |  | RIZIV-nummer: Klik en vul aan. |
| Rijksregisternummer : Klik en vul aan. |  |  |  |
| Geslacht : Man  Vrouw |  |  | Adres / afdeling / telefoon / fax : Klik en vul aan. |
| Adres : Klik en vul aan. |  |  |
|  |  |  |
| Naam ziekteverzekering : Klik en vul aan. |  |  |  |
| Lidnummer : Klik en vul aan. | KG1/KG2 : Vul aan. / Vul aan. |  | Handtekening : Klik en vul aan. |
| Indien patiënt gehospitaliseerd |  |  |  |
| Erkenningsnummer ziekenhuis : Klik en vul aan. |  | Kopie resultaat naar: (Adres) |
| **Hospitalisatiedienst :** Klik en vul aan. |  |  |
| **Hospitalisatiedatum :** Kies een datum. |  |  |
| [ ]  kruis aan indien het administratieve geslacht van de patiënt verschillend is van het geslacht waarmee de patiënt geboren is. [ ]  kruis aan indien de patiënt ooit een niet-autologe beenmergtransplantatie onderging. |
| **AANVRAAGDATUM**: Kies een datum. **AFNAME DOOR**: Vul aan. **DATUM AFNAME**: Kies een datum.; uur: Vul aan. **of ☐ STAAL REEDS IN LABORATORIUM****TYPE LICHAAMSMATERIAAL**: **☐ bloed ☐ wangbrush ☐ huidbiopt ☐ andere:** Vul aan. |

|  |  |
| --- | --- |
| INDICATIE/VRAAGSTELLING |  |
| [ ]  bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose[ ]  dragerschapsonderzoek voor X-gebonden of autosomaal recessieve aandoening (\*)[ ]  familiaal risico[ ]  partner drager[ ]  consanguïniteit met partner[ ]  gameetdonor[ ]  andere: Vul aan.  | [ ]  predictief onderzoek (\*) (enkel na consultatie in genetisch centrum; twee onafhankelijke stalen vereist)[ ]  ander gericht mutatie-onderzoek (\*)[ ]  segregatie genetisch defect in de familie [ ]  germinaal nazicht van tumorale mutatie/variant (rapport van variant bijsluiten indien dit niet in UZ Gent onderzocht werd) [ ]  bevestiging resultaat op onafhankelijk staal [ ]  ouder van kind/foetus met genetische aandoening/waarvoor genetisch onderzoek gewenst is (chromosomen- of DNA-onderzoek, trio-analyse bij exoomsequencing) (\*) |
| [ ]  aanleg EBV-cellijn (natrium-heparine bloed)[ ]  aanleg lymfocytencultuur voor cDNA-onderzoek (EDTA-bloed)Huidbiopt in steriel fysiologisch medium:[ ]  aanleg fibroblastencultuur[ ]  aanleg melanocytencultuur[ ]  DNA extractie rechtstreeks uit huidbiopt zonder kweek | [ ]  Enkel stockeren DNA (EDTA-bloed)[ ]  heranalyse WES/SeqCap data (uitbreiding analyse: extra genpanel) |

(\*) !! vul “relevante informatie over familieleden” in op de keerzijde

|  |  |
| --- | --- |
| KLINISCHE INFORMATIE verplicht | (Artikel 33, K.B. 10.11.2012 - in werking 1.1.2013, betreffende de nomenclatuur van de geneeskundige verstrekkingen: de klinische vraagstelling moet behoorlijk ingevuld zijn) |
| [ ]  **Symptomatisch** | [ ]  **Asymptomatisch** | [ ]  **Klinische status (nog) niet gekend** | [ ]  **Dringend i.k.v. keuze therapie: specifieer** |
| Klik en vul aan. |  |  |  |
| [ ]  in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op http://cmgg.be – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten) |

**Herhaal naam patiënt a.u.b.** Klik en vul aan.

|  |
| --- |
| RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN |
| [ ]  ouders consanguïn |  | Stamboom |
| [ ]  partner reeds genetisch onderzocht |  |
|  naam en geboortedatum partner:  | Klik en vul aan. |
|  resultaat:  | Klik en vul aan. |
| [ ]  familielid(-leden) reeds genetisch onderzocht / genetische analyse lopend:  |  |
|  naam en geboortedatum indexpatiënt familie:  | Klik en vul aan. |
|  relatie met indexpatiënt:  | Klik en vul aan. |
|  gendefect in de familie:  | Klik en vul aan. |
|  genetisch centrum waar onderzoek gebeurde:  | Klik en vul aan. |
| Stamboom – vermeld namen en geboortedata; duid te onderzoeken persoon met een pijl aan; gebruik de symbolen volgens de legende |
| AANGEVRAAGD ONDERZOEK |
| E = bloed op EDTA (2x5ml) of minstens 5µg gDNA met een concentratie van minstens 25ng/µl en volume van minstens 50µlH = bloed op natrium-heparine; B = borsteltje wangcellen; T = tumormateriaal vereist; F = huidbiopt!! vers EDTA bloedstaal noodzakelijk, staal onmiddellijk na afname bezorgen (binnen 24h – kamertemperatuur); 🕿= neem vooraf contact met labo !!\* Lymfocyten worden gestockeerd! patiënten moeten voldoen aan volgende inclusiecriteria: <https://www.cmgg.be/assets/bestanden/nl/Genetisch-onderzoek-bij-vermoeden-erfelijke-prostaat-pancreas-borst-en-of-ovariumkanker.pdf>; gelieve deze te vermelden op de aanvraag***1*** zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labguide/constitutioneel-genetische-aandoeningen>***2*** EDTA-bloedstaal van beide ouders gewenst***3*** Klinische checklist vereist (zie <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/formulieren/test-specifieke-vragenlijsten>)***4***Recent klinisch verslag vereist***5*** Toestemmingsformulier vereist, zie laatste pagina of <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/formulieren/informatieformulieren> |

Fertiliteitsprobleem, DSD

H [ ]  Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotypering

E [ ]  Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)

E [ ]  Azoöspermia door CAVD (*CFTR*)

E [ ]  Prematuur ovarieel falen, *FMR1*-gerelateerd

E [ ]  Disorder of Sex Development-Primary Ovarian Insufficiency-Hypogonadotropic Hypogonadism – Primary Adrenal Insufficiency DSD-POI-HH-PAI (genpanel) ***1, 2, 4, 5***

 *Het CYP21A2 gen is NIET opgenomen in dit panel*

E [ ]  Gefaalde fertilisatie – eicel maturatie arrest – embryo ontwikkelings arrest (genpanel) ***1, 4, 5***

H [ ]  Klinefelter syndroom

H [ ]  Turner syndroom

IVF, Gameetdonor, consanguïniteit

H [ ]  Conventionele karyotypering

E [ ]  Dragerschap mucoviscidose/ CF (*CFTR*)

 *etnische afkomst:* Klik en vul aan.

E [ ]  Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (*SMN1*)
E [ ]  Dragerschap Fragiele-X syndroom (*FMR1*)

Ontwikkelingsstoornissen, verstandelijke beperking en epilepsie

H [ ]  Conventionele karyotypering

E [ ]  Moleculaire karyotypering

E [ ]  Angelman syndroom (methylatie chr. 15)

E [ ]  Fragiele-X syndroom (*FMR1*)

E [ ]  Hirschsprung (genpanel) ***1***

E [ ]  Prader-Willi syndroom (methylatie chr. 15)

H [ ]  Trisomie 21 / syndroom van Down

H [ ]  Ander syndroom: Klik en vul aan..

E [ ]  Uniparentale disomie - specifieer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E [ ]  Therapiegebonden verstandelijke beperking (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Verstandelijke beperking & epilepsie (genpanel) ***1, 3, 5***

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

Metabolisme, bloed, ademhaling, spijsvertering, nieren, Lever

E [ ]  Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (*PHOX2B*)

E [ ]  Ziekte van Fabry (*GLA*) *man: enkel na bevestiging deficiëntie alpha-galactosidase*

E [ ]  Hereditairehemochromatose type 1 (*HFE*)

*concentratie serumferritine:* Klik en vul aan.

*transferrine-saturatie (%): .* Klik en vul aan.

E [ ]  Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, CFTR-gerelateerde aandoeningen (*CFTR*)

 E (of B) [ ]  50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)

 *etnische afkomst:* Klik en vul aan.

 E [ ]  volledige screening *CFTR*-gen

E [ ]  Hepatologie (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Heterotaxie/Primaire Ciliaire Dyskinesie (genpanel) ***1, 2, 4, 5***

E [ ]  Nefropathie (genpanel) ***1, 2, 4, 5***

E [ ]  Pancreatitis, hereditaire (*PRSS1, SPINK1*)

E [ ]  Pancreatitis, idiopatische (*CFTR*)

E [ ]  Proteïne S (alfa) deficiëntie (*PROS1*)

*vrije proteïne S waarden:* Klik en vul aan.

E [ ]  Polycystische nieren, autosomaal dominant (*PKD1, PKD2*)

E [ ]  Respiratoire aandoeningen (genpanel) ***1, 4, 5***: niet-CF bronchiectasis /

pulmonaire hypertensie / interstitieel longlijden

E [ ]  Tubereuze sclerose (*TSC1*, *TSC2*)

Afwijkende groei / botaandoeningen

E [ ]  Craniofaciale microsomie (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Craniosynostose (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Ectodermale dysplasie (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Feingold syndroom (*MYCN*)

E [ ]  Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)

E [ ]  Saethre-Chotzen syndroom (*TWIST1*)

E [ ]  Skeletdysplasie (genpanel) ***1, 2, 4, 5***

Bindweefsel, bloedvaten, huid, CILIA

E [ ]  Arteriële tortuositeit syndroom (*SLC2A10*, *FBLN4* (=*EFEMP2*))

E [ ]  Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) / Arthrogrypose Distale Type 9 (*FBN2*)

E [ ]  Cerebral small vessel disease, Geïsoleerde retinale arteriolaire tortuositeit, Hemorragische stroke, Hereditary angiopathy with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC), Porencefalie (*COL4A1, COL4A2*)

E [ ]  Ciliopathie (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Cutis laxa (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Ehlers-Danlos syndroom, EDS (genpanel)***1, 4, 5***

E [ ]  Ehlers-Danlos syndroom, vascular type (*COL3A1*)

E, F [ ]  Epidermale nevus syndromen (somatisch) (genpanel)***1***

E [ ]  Geroderma osteodysplasticum (genpanel)***1***

E [ ]  Huidaandoeningen (genpanel)***1, 4, 5***

E [ ]  Maligne hyperthermie (*RYR1, CACNA1S*)

E [ ]  Marfan syndroom (*FBN1*)

E [ ]  Occipitaal hoornsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (*ATP7A*)

E [ ]  Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) en PXE-like (genpanel)***1***

E [ ]  Supravalvulaire aortastenose (*ELN*)

E, F [ ]  Vasculaire malformaties (somatisch) (genpanel)***1***

E [ ]  Weill-Marchesani syndroom (genpanel)***1***

**Herhaal naam patiënt a.u.b.** Klik en vul aan.

ERFELIJKE CARDIOVASCULAIRE AANDOENINGEN

E [ ]  Congenitale hartafwijkingen (genpanel) ***1, 4, 5***

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

E [ ]  Arrhythmia: eerstelijns onderzoek (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Bicuspide aortaklep (genpanel)***1***

E [ ]  Brugada syndroom (*SCN5A*)

E [ ]  Cardiomyopathie: eerstelijns onderzoek (genpanel)***1, 4, 5***

E [ ]  Erfelijke thoracale aorta aneurysmata en dissecties (genpanel)***1***

E [ ]  Long QT syndroom (genpanel)***1***

E [ ]  Transthyretine amyloïdose (ATTR)

Cardiopathie: tweedelijns onderzoek

E [ ]  Cardiopathie, andere dan congenitale structurele hartafwijkingen (genpanel) ***1, 4, 5***

*ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!*

Neurologische en neuromusculaire aandoeningen

E [ ]  Amyotrofische laterale sclerose (ALS) / Frontotemporale dementie (FTD) (GGGGCC repeat expansie in *C9orf72*)

E [ ]  Amyotrofische laterale sclerose (ALS) (genpanel)***1, 4, 5*** *kan enkel aangevraagd worden indien een repeat expansie van C9orf72 uitgesloten werd*

E [ ]  Ataxie-spastische paraplegie (genpanel)***1, 4, 5***

E [ ]  Ataxia telangiectasia (*ATM*)

E [ ]  Bewegingsstoornissen (genpanel)***1, 4, 5***

E [ ]  CADASIL (*NOTCH3*)

E [ ]  Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (*PMP22*-dup)

E [ ]  Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (*FMR1*)

E [ ]  Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (*PMP22*-deletie)

E [ ]  Leukodystrofie en leukoencephalopathie (genpanel)***1, 4, 5***

E [ ]  Neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen (NBIA) (genpanel)***1, 4, 5***

E [ ]  Myopathie (genpanel)***1, 2, 4, 5***

E [ ]  Neuropathie (genpanel)***1, 4, 5*** *kan enkel aangevraagd worden indien een deletie/duplicatie van PMP22 uitgesloten werd.*

E [ ]  Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (*DMPK*)

E [ ]  Paroxysmale-episodische stoornissen (genpanel)***1, 4, 5***

E [ ]  Progressieve myoclone epilepsie (PME) (genpanel)***1, 4, 5***

E [ ]  Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)

E [ ]  Stroke (genpanel)***1, 3, 5***

E [ ]  Ziekte van Huntington

Oftalmogenetica

E [ ]  Achromatopsie (*CNGB3, CNGA3*)

E [ ]  Aniridia (*PAX6*)

E [ ]  Anterieure segment dysgenese (*FOXC1, PITX2, PITX3, FOXE3*)

E [ ]  Best (vitelliforme) maculaire dystrofie (*BEST1, PRPH2, IMPG1, IMPG2)*

E [ ]  Blepharophimosis, BPES type I en II (*FOXL2*)

E [ ]  Cataract (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Choroideremia (*CHM*)

E [ ]  Corneale dystrofie (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Ectopia Lentis (*LTBP2*, *ADAMTSL4*, *FBN1*)

E [ ]  Early-onset hoge myopie (genpanel) ***1, 4, 5***

*aanvangsleeftijd:* Klik en vul aan.

*refractieafwijking (dioptrie):* LO Klik en vul aan. RO Klik en vul aan.

E [ ]  Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (*NR2E3*)

E [ ]  Familiale exudatieve vitreoretinopathie / FEVR(*FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP*)

E [ ]  *FRMD7*-gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)

E [ ]  Glaucoma (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Leber congenitale amaurosis/ LCA - Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (genpanel)***1***

E [ ]  Maculaire dystrofie (*PRPH2*)

E [ ]  Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese (MAC-ASD) (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Nanophthalmos (*MFRP, PRSS56*)

E [ ]  Occulte maculaire dystrofie (*RP1L1*)

Oculair en Oculocutaan albinisme:

E [ ]  Eerstelijns onderzoek: Oculair albinisme type 1 (GPR143) en Oculocutaan albinisme type 1, 2, 3, 4, 6, 7, 8 (*TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, LRMDA, DCT)*

E [ ]  Tweedelijns onderzoek: Oculocutaan albinisme / Oculair albinisme / geïsoleerde nystagmus (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Optische atrofie (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Retinale dystrofie/ RetNet (genpanel) ***1, 4, 5***

E [ ]  Retinitis pigmentosa, XL *(RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1)*

E [ ]  Retinoschisis, XL (*RS1*)

E [ ]  Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)

E [ ]  Usher syndroom, type IIA (*USH2A*)

E [ ]  ziekte van Stargardt (*ABCA4*)

Familiale kanker en kanker-gerelateerde syndromen

Neurofibromatose type 1 en Legius syndroom:

E**!!\*** [ ]  Eerstelijns onderzoek: gDNA analyse (*NF1, SPRED1*)

E**!!** [ ]  Tweedelijns onderzoek: cDNA analyse NF1 (aanleg lymfocytencultuur)

 *kan enkel aangevraagd worden indien gDNA analyse negatief is*

E [ ]  Neurofibromatose type 2 en schwannomatosis (genpanel)***1***

E [ ]  Rasopathie (genpanel)***1***

Erfelijke colonkanker – prescreening:

E, T [ ]  Onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)

E, T [ ]  Onderzoek methylatie promotor *MLH1*-gen

E [ ]  Pediatrische oncopredispositie (genpanel) ***1, 4, 5***

**Familaal kanker panel (meerdere combinaties mogelijk):**

E [ ]  BAP1 tumor predispositie syndroom (*BAP1*)

E [ ]  Birt-Hogg-Dube syndroom (*FLCN*)

E [ ]  Bloom syndroom *(BLM)*

E [ ]  Dicer1 syndroom (*DICER1*)

E [ ]  Erfelijke borst- en ovariumkanker (genpanel)***1* !**

E [ ]  Erfelijke colonkanker (genpanel)***1***

E [ ]  Erfelijke maagkanker, diffuus grootcellig/ HDGC (*CDH1, CTNNA1*)

E [ ]  Erfelijk melanoom / Familial Atypical Multiple Mole Melanoma Syndrome, FAMMM (genpanel) ***1***

E [ ]  Erfelijke pancreaskanker (genpanel) ***1***

E [ ]  Erfelijke prostaatkanker (genpanel) ***1***

E [ ]  Erfelijke renaal celcarcinoom (genpanel) ***1***

E [ ]  Fanconi anemia (genpanel) ***1***

E [ ]  Feochromocytoom – paraganglioma syndroom (genpanel) ***1***

E [ ]  Kleincellig ovariumcarcinoom (*SMARCA4*)

E [ ]  Li Fraumeni syndroom (*TP53*)

E [ ]  Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 1 en 4 (*MEN1, AIP, CDKN1B* )

E [ ]  Multipele endocriene neoplasie/ MEN type 2A en 2B, familiaal medullair schildkliercarcinoom, FMTC (*RET*)

E [ ]  Nijmegen-breakage syndroom (*NBN*)

E [ ]  PTEN hamartoom tumorsyndroom / PHTS (*PTEN*)

E [ ]  Von Hippel Lindau syndroom (*VHL*)

Farmacogenetisch onderzoek

E [ ]  Butyrylcholinesterase deficiëntie (*BCHE*)

E [ ]  Dihydropyrimidine Dehydrogenase deficiëntie (*DPYD*)

E [ ]  Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (*VKORC1*, *GGCX*)

E [ ]  Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (*HLA5701*)

Immuunaandoeningen

E [ ]  Primaire immuundeficiëntie (PID) (genpanel) ***1, 3, 5***

E [ ]  VEXAS-syndroom (*UBA1* p.(Met41))

E [ ]  SCID: Uitsluiten aanwezigheid maternele lymfocyten

*ook EDTA bloedstaal van moeder nodig!*

[ ]  **Andere:** Klik en vul aan. **.....................................................................................................................
.................................................................................................................... ....................................................................................................................
....................................................................................................................
....................................................................................................................
....................................................................................................................
....................................................................................................................**Voor sommige testen berusten we op de expertise van andere genetische centra. Indien u de gewenste analyse niet op ons aanvraagformulier terugvindt, kan u de databank van Sciensano raadplegen voor een overzicht van de beschikbare genetische testen in België: <https://gentest.healthdata.be/>

# Toestemmingsformulier ‘Genetische diagnostiek d.m.v. exoom- of genoomsequentiebepaling’

|  |  |
| --- | --- |
| Centrum Medische Genetica UZ Gent  |  |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | gegevens PATIËNT  |  | Wettelijk vertegenwoordiger  |
| Voornaam en naam: | Klik en vul aan. |  | Klik en vul aan. |
| Geboortedatum: | Klik en vul aan. |  | Klik en vul aan. |
|  |  |  |  |  |  |  |

**Exoom- of genoomonderzoek betreffende de volgende aandoening of vraagstelling:**

 Klik en vul aan.

..............................................................................................................................................................................................................

##### Ik begrijp het volgende betreffende het genetisch onderzoek bij mijzelf/de persoon die ik vertegenwoordig:

1. Om de oorzaak van de hierboven vermelde aandoening te achterhalen zullen een groot aantal genen onderzocht worden.
2. Het lichaamsmateriaal wordt enkel voor medische doeleinden gebruikt en alle data bekomen uit dit onderzoek worden beschermd door het medisch beroepsgeheim. De DNA-gegevens worden bewaard in een beveiligde databank.
3. Omdat genetisch onderzoek vaak in samenwerking gebeurt met andere genetische centra, kunnen, binnen de context van de aandoening of kwaliteitscontrole, DNA-stalen of genetische data uitgewisseld worden met deze centra.
4. Bij een genetische test bestaat steeds een reële maar zeldzame kans op een toevalsbevinding:
* DNA-varianten die een ernstige aandoening veroorzaken waarvoor een gerichte opvolging, preventie en/of medische behandeling voorhanden is, zullen gerapporteerd worden.
* Voor ernstige aandoeningen waarvoor tot op heden, met de huidige kennis, geen gerichte opvolging, preventie en/of medische behandeling voorhanden is, beslis ik zelf of deze gerapporteerd zullen worden. Opmerking: deze keuzemogelijkheid is niet van toepassing in prenatale context of bij minderjarigen.

[ ]  JA: Ik wens op de hoogte gebracht te worden van dergelijke toevalsbevindingen.

[ ]  NEE: Ik wens niet op de hoogte gebracht te worden van dergelijke toevalsbevindingen.

1. Gepseudonimiseerde genetische data kunnen intern als controle worden gebruikt en kunnen ook met andere artsen/ onderzoeksgroepen worden gedeeld.
2. Een normaal resultaat sluit een genetische oorzaak niet uit. Ik kan in de toekomst steeds opnieuw contact opnemen om te informeren of er nieuwe inzichten zijn die de resultaten van deze analyse kunnen beïnvloeden.
3. Ik kan voor alle verdere vragen terecht bij een arts van het Centrum voor Medische Genetica van het UZ Gent (09/332 36 03).
4. Als er geen oorzaak wordt gevonden voor de aandoening, kunnen de bekomen data in onderzoeksverband verder worden geanalyseerd om alsnog de oorzaak te proberen vinden. Als dit klinisch relevante informatie oplevert, zal ik uitgenodigd worden om deze resultaten te bespreken.

[ ]  JA: Ik geef toestemming om de data verder te analyseren in onderzoeksverband.

[ ]  NEE: Ik geef geen toestemming om de data verder te analyseren in onderzoeksverband.

1. De resultaten van dit verder onderzoek kunnen gepseudononimiseerd worden gebruikt in wetenschappelijke studies.

[ ]  JA: Ik geef toestemming om deze resultaten op gepseudonimiseerde wijze te verwerken in wetenschappelijke studies.

[ ]  NEE: Ik geef geen toestemming om deze te verwerken in wetenschappelijke studies.

1. Ik kan op elk moment beslissen niet meer aan dit onderzoek deel te nemen. Er zullen dan geen nieuwe gegevens meer gegenereerd worden.
2. Ik heb begrepen dat mijn en/of mijn kind zijn/haar DNA-staal, DNA sequenties of klinische gegevens uitgewisseld kunnen worden met andere genetische centra in het kader van gericht onderzoek bij mijn familieleden.

Ik beslis, op basis van de verkregen informatie en zonder beïnvloeding, deze genetische test te laten uitvoeren:

[ ]  bij mezelf [ ]  bij mijn kind/de persoon die ik vertegenwoordig

Naam: Klik en vul aan. Datum: Kies een datum. Handtekening: ………………………………………...

Naam arts: Klik en vul aan. Datum: Kies een datum. Handtekening: …………………………..…….………