

## Informatieformulier

### over een nieuwe test (exoom- of genoomonderzoek) voor het vinden van de oorzaak van mijn aandoening

*Kinderen tussen 12 en 18 jaar oud*

#### CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

#### PATIËNTGEGEVENS

Vul in of kleef adrema

**Voornaam en naam:** \_\_\_\_\_

**Geboortedatum:** \_\_\_\_\_

**Adres:** \_\_\_\_\_

De dokter heeft met jouw ouders en met jou gesproken en je werd onderzocht. Waarschijnlijk zijn er al vele onderzoeken gebeurd. Toch zijn er nog vragen waarop de dokters nog geen antwoord kunnen geven. Eén van deze vragen is waarom jij deze aandoening hebt.

We vermoeden dat de oorzaak voor jouw aandoening in je genetisch materiaal ligt.

Het genetisch materiaal bepaalt hoe een kindje zich moet ontwikkelen in de buik van mama. Je kunt het genetisch materiaal vergelijken met een groot receptenboek, dat precies vertelt wat er moet gebeuren. De 'genen' komen dan overeen met de verschillende recepten in het boek. De receptenboeken verschillen lichtjes tussen alle mensen waardoor we ook allemaal een beetje verschillend zijn van elkaar.

Wanneer het genetisch materiaal een grotere fout bevat – wat je kan vergelijken met een recept dat in het receptenboek ontbreekt of een schrijffout in een recept -, kan er bij het kindje een aandoening ontstaan.

Omdat we denken dat jouw aandoening ontstaan is ten gevolge van zo'n foutje in een gen (of recept), willen we dit verder onderzoeken. We kunnen je genetisch materiaal (je receptenboek met jouw recepten of genen) onderzoeken. Dit is een zeer moeilijk onderzoek, dat vaak een aantal maanden duurt. We hebben allemaal vele duizenden genen, en het is niet zo dat we voor elke aandoening weten welke genen een fout kunnen vertonen.

Tot voor kort moesten we alle genen waarvan we dachten dat ze van belang konden zijn in het ontstaan van een bepaalde aangeboren aandoening, één na één onderzoeken.

Nu kunnen we met een nieuw soort onderzoek verschillende en zelfs alle genen tegelijk nakijken op foutjes.

We denken dat er met dit onderzoek een goede kans is dat we de oorzaak van jouw aandoening kunnen opsporen. De resultaten van dit onderzoek zullen we met jou en je ouders bespreken.

Soms vinden we variaties in het genetisch materiaal (het receptenboek) waarvan we niet altijd weten of deze een aandoening kunnen veroorzaken. Als we het zinvol vinden om zo'n variatie die we bij jou vonden, verder te onderzoeken, zullen we dat met jou en je ouders bespreken en zullen we bekijken hoe we dat best kunnen doen.

Soms lukt het met dit eerste onderzoek niet om de oorzaak te vinden. Daarom willen we jouw receptenboek, met andere woorden jouw genetisch materiaal of DNA, bewaren. We kunnen dan later, wanneer de wetenschap verder staat en meer over de genen geweten is, nog altijd jouw DNA (receptenboek) opnieuw zorgvuldig lezen. Als er dan toch een fout gevonden wordt die de oorzaak van je aandoening blijkt te zijn, zullen we dit met jou en je ouders bespreken.



Universitair Ziekenhuis Gent  
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent  
[www.uzgent.be](http://www.uzgent.be)

Ook kunnen we door het vergelijken van het DNA (de receptenboeken) van verschillende personen meer te weten komen over welke schrijffoutjes aanleiding geven tot een aandoening en welke schrijffoutjes geen gevolgen hebben voor de gezondheid.

Je vraagt je misschien ook af of we nu alles over jouw gezondheid zullen te weten komen? Zeker niet. We zoeken enkel naar een verklaring voor jouw aandoening. Maar af en toe wordt een andere fout gevonden die belangrijk kan zijn voor de gezondheid. Als dit het geval is dan zullen we dit met jou en jouw ouders bespreken. Wij zorgen er ook voor dat niemand anders dan de dokter weet dat het jouw genen zijn die onderzocht worden.

Wanneer het onderzoek nog niet afgerond is als je 18 jaar wordt, zullen we jou contacteren, om dit opnieuw met jou te bespreken en je toestemming voor verder onderzoek te vragen.

Misschien is er vroeger al een genetisch onderzoek gebeurd, dan is er eventueel geen nieuwe bloedafname nodig. Als dit niet zo is, zal er bij jou een beetje bloed afgenomen worden (hoeveelheid van een eetlepel).

**Als jij ook vindt dat deze test belangrijk is en je hem wil laten uitvoeren, mag je hieronder jouw handtekening zetten.** Je krijgt dan een kopie van dit formulier om thuis te bewaren. Hieronder staat ook de naam van de dokter die dit met jou besproken heeft, en waar je hem of haar kan bereiken. Als je vragen zou hebben mag je altijd met de dokter contact opnemen.

---

Patiënt	Arts
Datum:	Datum:
Naam:	Naam:
Handtekening:	Handtekening:

---

De dokter kan je bereiken op het telefoonnummer: 09/332 36 03.