

# Toestemmingsformulier

## voor het genetisch onderzoek “Ontrafeling van de genetische basis van congenitale cardiopathieën”

*Kinderen tussen 12 en 18 jaar oud*

**CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT**

### PATIËNTGEGEVENS

Vul in of kleef adrema

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

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

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

Jouw ouders kwamen met jou naar het ziekenhuis omdat ze vragen hebben over de oorzaak van je aangeboren hartafwijking.

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 afwijking aan je hart hebt en of er een risico is dat deze aandoening opnieuw zou voorkomen bij broers of zussen of bij jouw kinderen later.

We vermoeden dat de oorzaak voor jouw hartafwijking 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 hartafwijking 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 genen of recepten) 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 alle ziekten 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 aangeboren aandoening, één na één onderzoeken. Nu kunnen we met een nieuw soort onderzoek meerdere 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 hartafwijking kunnen opsporen. De resultaten van het onderzoek zullen we met jou en je ouders bespreken.

In de eerste plaats zullen we zoeken naar foutjes die bij jou voorkomen en die we niet bij je mama en papa terugvinden omdat dit soort ‘nieuwe’ foutjes in verband kunnen staan met de hartafwijking.

Ofwel zit de fout in alle cellen van je lichaam (dit noemen we kiemcelfouten: deze zijn reeds aanwezig van bij de bevruchting van het eitje waaruit je voortgekomen bent) ofwel zit de fout enkel in de cellen van je hart en de grote bloedvaten (dit noemen we somatische fouten: zij komen niet overal in je lichaam voor, maar enkel in bepaalde weefsels of lichaamsdelen).

Kiemcelfouten kunnen gevonden worden door het onderzoek van het genetisch materiaal (= het DNA) van je bloed. Bij voorkeur onderzoeken we ook het genetisch materiaal (het DNA) van je hart of van de grote bloedvaten.



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

Belangrijk is dat we voor dit DNA-onderzoek enkel weefsel gebruiken dat toch reeds tijdens jouw hartoperatie verwijderd wordt. Tijdens de operatie zouden we dan ook een beetje bloed of een stukje huid (huidbiopt) afnemen zodat we het genetisch materiaal in je hart en bloedvaten kunnen vergelijken met het genetisch materiaal in je bloed of huidcellen. Het huidbiopt wordt afgenomen op de insnede van de huid zodat hierdoor geen extra litteken ontstaat.

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

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 hartafwijking. Maar af en toe wordt een andere fout gevonden die belangrijk kan zijn voor de gezondheid. Als dit het geval is, zullen we dit met jou en jouw ouders bespreken.

Wij zorgen er ook voor dat niemand anders dan de dokter weet dat jouw genen onderzocht werden.

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.

**Als jij ook vindt dat deze test belangrijk is en als je deze test 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 hebt, 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.