

Informatieblad voor ouders van een patiënt

Uitgebreid DNA-onderzoek

De arts heeft voorgesteld om uitgebreid DNA-onderzoek bij uw kind te doen. Hier leest u meer over dit onderzoek.

Waarom dit onderzoek?

De aandoening/kenmerken die uw kind heeft worden misschien veroorzaakt door een schrijffout in het DNA. Het doel van het DNA-onderzoek is het opsporen van deze schrijffout.

Wat is nodig voor het onderzoek?

Voor het onderzoek wordt bij uw kind bloed geprikt. Hiervoor hoeft uw kind niet nuchter te zijn. Uit dit bloed wordt het DNA gehaald. Meestal is ook het bloed van de biologische ouders nodig, om zo het DNA te kunnen vergelijken tussen ouders en kind.

Welk onderzoek?

-  **Genpakket:** onderzoek van een aantal genen waarvan bekend is dat ze de aandoening kunnen veroorzaken.
-  **WES** (whole exome sequencing): DNA-onderzoek waarbij alle genen worden onderzocht.
-  **WGS** (whole genome sequencing): DNA-onderzoek waarbij alle genen en het DNA dat tussen de genen zit worden onderzocht.

Wat kan de uitslag zijn?

1. Oorzaak gevonden
Er wordt een schrijffout in het DNA gevonden die (waarschijnlijk) de oorzaak is van de aandoening van uw kind. Er kan dan meer worden gezegd over de erfelijkheid. Soms kan een voorspelling worden gedaan over hoe het verder met uw kind zal gaan en of er een behandeling mogelijk is.
2. Geen oorzaak gevonden
Er wordt geen schrijffout in het DNA gevonden die de oorzaak is van de aandoening van uw kind. Dit kan twee redenen hebben:
 1. Er is geen schrijffout in het DNA die de aandoening veroorzaakt.
 2. Er is wel een schrijffout in het DNA, maar deze kan nog niet aangetoond worden met het huidige onderzoek. De arts bespreekt met u of er mogelijkheden zijn voor verder onderzoek.
3. Onduidelijke uitslag
Er wordt een DNA verandering gevonden, maar het is niet duidelijk of dit de oorzaak is van de aandoening van uw kind. Het kan ook niets betekenen. Soms helpt het om andere familieleden te onderzoeken. U beslist zelf of u uw familieleden vraagt om hieraan mee te werken.

Nevenbevindingen

Naast de bovengenoemde uitslagen, kan er een schrijffout in het DNA gevonden worden die niet de oorzaak is van de aandoening van uw kind, maar wel een rol speelt bij een andere erfelijke ziekte. Dit heet een nevenbevinding. De kans op een nevenbevinding is klein. De arts zal een aantal voorbeelden van nevenbevindingen geven.

Welke soorten nevenbevindingen zijn er en worden besproken met u?

1. De aanleg voor een aandoening wordt **wel** aan u gemeld indien medische behandeling of controles mogelijk zijn. Wanneer u dit niet wilt weten, kunt u dit aangeven (opt-out).
Bij kinderen onder de 12 jaar is bij een ziektebeeld dat tot uiting komt op kinderleeftijd geen opt-out mogelijk.
2. De aanleg voor een ziektebeeld wordt **niet** aan u gemeld indien (op basis van de huidige kennis over de betreffende aandoening) **geen** medische behandeling of controles mogelijk zijn.
Wanneer u dit wel wilt weten, kunt u dit aangeven (opt-in).
Bij kinderen onder de 16 jaar is geen opt-in mogelijk.
3. Indien er voor eventuele toekomstige kinderen van u of uw kind een hoge kans is op een ziektebeeld (25% of hoger) wordt dit **wel** aan u gemeld. Wanneer u dit niet wilt weten, kunt u dit aangeven (opt-out).
Ouders moeten gezamenlijk achter de keuze staan om wel of niet voor een opt-out te kiezen.

Wat kan dit onderzoek niet?

Met dit onderzoek worden niet alle erfelijke aandoeningen gevonden. Het DNA-onderzoek zoekt naar de oorzaak van de aandoening van uw kind. Soms wordt er iets anders gevonden, een nevenbevinding, maar hier wordt niet actief naar gezocht.

Gevolgen voor familieleden

De uitslag kan soms ook belangrijk zijn voor familieleden, nu of in de toekomst. Misschien hebben zij of hun (toekomstige) kinderen een verhoogde kans op de aandoening. Indien dit het geval is krijgt u van uw arts informatie hierover mee voor uw familie.

Wanneer/hoe krijg ik de uitslag?

De arts bespreekt met u hoe en wanneer u de uitslag krijgt.

Vergoeding

De kosten worden door de zorgverzekering vergoed, met uitzondering van enkele budget polissen. U kunt dit navragen bij uw eigen zorgverzekering. Kinderen onder 18 jaar hebben geen eigen risico. Wordt er ook DNA-onderzoek bij u gedaan om het DNA van uw kind met uw DNA te kunnen vergelijken? Dan valt dit onder de zorgverzekering van uw kind.

Heeft het DNA-onderzoek gevolgen voor mijn verzekeringen?

Erfelijkheidsonderzoek kan soms gevolgen hebben voor het afsluiten van verzekeringen, zoals een arbeidsongeschiktheidsverzekering of een levensverzekering. Meer informatie over verzekeren en erfelijkheid leest u op www.erfelijkheid.nl. U kunt het ook navragen bij uw verzekeraar of adviseur.

Hernieuwd contact

Als het DNA-onderzoek is afgerond wordt er niet actief verder gezocht naar de oorzaak van de aandoening. Het kan echter voorkomen dat er in de toekomst nieuwe kennis beschikbaar komt die voor u van belang is.

- Als er geen oorzaak is gevonden kunt u na 3-5 jaar zelf opnieuw contact opnemen met onze afdeling. Er kan dan gekeken worden of het zinvol is om de gegevens van het DNA-onderzoek opnieuw te analyseren.
- In een enkel geval zal de afdeling Klinisch Genetica zelf contact met u opnemen. Indien u dit niet wil dan kunt u dit aangeven op het toestemmingsformulier.

De eventuele kosten van het vervolgonderzoek worden gedeclareerd bij de zorgverzekeraar.

Wat gebeurt er met het DNA?

- Als dat nodig is, zal uw DNA/het DNA van uw kind worden opgestuurd naar een ander (inter)nationaal laboratorium om de genetische test uit te voeren. De privacy van de persoonsgegevens van u/uw kind zijn tijdens dit proces gegarandeerd.
- Het DNA wordt opgeslagen op de afdeling Genetica. Het wordt bewaard volgens de wettelijke regels. De gegevens worden niet doorgegeven aan bijvoorbeeld verzekeraars.
- Om de testresultaten zo goed mogelijk te begrijpen, kunnen deze gedeeld worden met andere (inter)nationale laboratoria. Dit gebeurt dan gecodeerd, wat betekent dat naam en geboortedatum worden vervangen door een code. Uw gegevens en/of die van uw kind zijn alleen herleidbaar voor het laboratorium dat de test heeft uitgevoerd. De privacy van de persoonsgegevens zijn tijdens dit proces op die manier gegarandeerd.
- U kunt (samen met uw kind) toestemming geven voor het gebruik van het DNA voor verder wetenschappelijk onderzoek. Hierbij wordt zorgvuldig met uw gegevens omgegaan. U heeft hier zelf geen onmiddellijk voordeel van. Heel soms komt een onderzoeker iets op het spoor dat van belang kan zijn voor uw gezondheid of dat van uw familieleden. In dat geval zal de arts u hierover informeren.

Vragen?

Heeft u na het lezen van deze informatie nog vragen of wilt u de toestemming veranderen? Neem dan contact op met de arts van de afdeling Klinische Genetica van het [naam ziekenhuis] via [tel / emailadres]. Voor meer informatie over de afdeling zie [website ziekenhuis].