



Deze test wordt aangeboden om koppels waarvan beide partners drager zijn van eenzelfde genetische aandoening op te sporen in het kader van kinderwens. De test wordt enkel uitgevoerd indien voor beide partners de aanvraag op één document is ingevuld, en na ontvangst van het toestemmingsformulier ondertekend door beide partners en de aanvrager.

IDENTIFICATIE VROUW

PATIENT IDENTIFICATIE	EAD-/HOS-nr.	_ _ _ _ _ _ _
Naam:	Voornaam:	_____
Adres: _____		
Geboortedatum:	Geslacht:	_ _ _ _ _ <input type="checkbox"/>
Etniciteit: _____		

IDENTIFICATIE MAN

PATIENT IDENTIFICATIE	EAD-/HOS-nr.	_ _ _ _ _ _ _
Naam:	Voornaam:	_____
Adres: _____		
Geboortedatum:	Geslacht:	_ _ _ _ _ <input type="checkbox"/>
Etniciteit: _____		

CONTEXT VAN TESTING

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Preconceptioneel _____ | <input type="checkbox"/> Consanguïteit _____ |
| <input type="checkbox"/> PGT _____ | <input type="checkbox"/> Gameetdonatie _____ |
| <input type="checkbox"/> Familiale context _____ | <input type="checkbox"/> Andere: _____ |

UIT TE VOEREN TESTEN

Uitgebreide dragerschapsscreening 602

UIT TE VOEREN TESTEN

Uitgebreide dragerschapsscreening 602

STAALSOORT

- Bloed **E**
- Gestockeerd DNA
- Genoomdata

STAALSOORT

- Bloed **E**
- Gestockeerd DNA
- Genoomdata

TOESTEMMINGSFORMULIER IN TE VULLEN DOOR BEIDE PARTNERS EN AANVRAGER OP ACHTERZIJDE (VERPLICHT)

AANVRAAGDATUM:	_ _ _ _ _ _ _
AANVRAGER Dr.: _____	
I.D. nr.:	R.I.Z.I.V.nr.: _ _ _ _ _ _ _ _ _
_ _ _ _	
Handtekening _____	

DOKTERS IN KOPIE

Gynaecoloog:	_____
Huisarts:	_____

LEGENDE

E Bloed, EDTA, 10mL tube

TOESTEMMINGSFORMULIER GENETISCHE DRAGERSCHAPSSCREENING


**UZ
LEUVEN**

CENTRUM MENSELIJKE ERFELIJKHEID



Exemplaar bestemd voor het laboratorium (invullen in hoofdletters a.u.b. en handtekenen)

- Ik verklaar hierbij voldoende geïnformeerd te zijn over de mogelijkheden en beperkingen van de genetische dragerschapsscreening, zoals beschreven in de informatiebrochure. Ik heb de mogelijkheid gehad om vragen te stellen aan mijn arts en heb een duidelijk antwoord gekregen.
- Ik begrijp dat de test bedoeld is voor het opsporen van dragerschap voor een autosomaal recessieve of X-gebonden aandoening bij een koppel in het kader van een kinderwens.
- Ik begrijp dat de test **het risico** op een kind met een aangeboren/genetische aandoening **NIET uitsluit**. In geval van een **normaal resultaat** is er **geen aantoonbaar verhoogd risico** op het krijgen van een kind met één van de **geteste** aandoeningen.
- Ik begrijp dat de test niet bedoeld is om genetische afwijkingen op te sporen die mijn eigen gezondheid kunnen beïnvloeden. In zeldzame gevallen kunnen zo'n afwijkingen opgespoord worden door deze test. Enkel toevallsbevindingen die een ernstige aandoening veroorzaken waarvoor een gerichte opvolging, preventie en/of medische behandeling voorhanden is, zullen gerapporteerd worden. Het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid zal in dit geval contact opnemen met mij.

Ik wens **NIET** geïnformeerd te worden over deze toevallige bevindingen
- Ik begrijp dat bij een **afwijkend resultaat genetische counseling aangeboden wordt in een genetisch centrum**.
- Ik werd geïnformeerd dat de genetische dragerschapsscreening NIET (volledig) wordt terugbetaald door alle ziekenfondsen en ben bereid de kost voor deze test te betalen via een factuur van UZ Leuven:

volledige kost van **€750 per individu (€1500 per koppel)**

€500 per individu (€1000 per koppel) (in het geval hergebruik van beschikbare exoomanalyse data)
- Ik beslis, op basis van de verkregen informatie, en zonder enige beïnvloeding, de genetische dragerschapstest te laten uitvoeren.

Patiënt(en)
ARTS

Naam vrouw: _____

Datum: |_|_|_|_|_|_|_|_|

GSM nr.: + |_|_| |_|_| |_|_|_|_|_|_|

Handtekening: _____

Naam man: _____

Datum: |_|_|_|_|_|_|_|_|

GSM nr.: + |_|_| |_|_| |_|_|_|_|_|_|

Handtekening: _____

Naam: _____

Datum: |_|_|_|_|_|_|_|_|

Handtekening:

**UZ
LEUVEN**

CENTRUM MENSELIJKE ERFELIJKHEID

**Exemplaar bestemd voor het koppel**

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

De test onderzoekt genen waarvan bekend is dat ze verantwoordelijk zijn voor autosomaal recessieve of X-gebonden erfelijke aandoeningen. Voor elk van de onderzochte genen worden de mutaties opgespoord waarvan momenteel geweten is dat ze een aandoening veroorzaken. Een afwijkend resultaat betekent dat het koppel een verhoogde kans heeft op het krijgen van een kind met één van de geteste genetische aandoeningen. Een normaal resultaat betekent dat de kans op een kind met één van de geteste autosomaal of X-gebonden recessieve genetische aandoeningen zeer klein is maar **niet onbestaande**.

De test geeft geen zekerheid op een gezond kind. Er blijft 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 dragerschapsscreening:

- een afwijkend resultaat: het koppel heeft **een verhoogd risico** op het krijgen van een kind met één van de geteste erfelijke aandoeningen. Wanneer beide partners drager zijn van dezelfde autosomaal recessieve aandoening, heeft het koppel bij elke zwangerschap een risico van 25 procent op een kind met deze aandoening. Wanneer de vrouw drager is van een aandoening gelegen op het X-chromosoom, dan heeft het koppel bij elke zwangerschap een kans van 50 procent om ofwel een zoon te hebben met deze aandoening, ofwel een dochter die draagster is en geen of slechts milde ziektesymptomen heeft. Geschat wordt dat ongeveer 1 procent van de koppels een afwijkend resultaat zal ontvangen.
- een normaal resultaat: het koppel heeft **geen aantoonbaar verhoogd risico** op het krijgen van een kind met één van de geteste genetische aandoeningen. Wanneer één partner drager is of de beide partners drager zijn van een verschillende recessieve aandoening, dan heeft dit geen gevolgen voor de gezondheid van de toekomstige kinderen.

De aanvragende arts ontvangt van het genetisch centrum ook een individueel rapport met het resultaat van het onderzoek naar dragerschap voor een X-gebonden aandoening dat bij de vrouwelijke partner wordt vastgesteld.

In zeldzame gevallen kunnen genetische afwijkingen opgespoord worden die de eigen gezondheid van een van beide partners kunnen beïnvloeden. Deze bevindingen worden eveneens vermeld in het individuele rapport, tenzij de partner ervoor heeft gekozen om niet geïnformeerd te worden hierover.

De volledige informatiebrochure is beschikbaar via UZ Leuven (www.uzleuven.be/brochures)

TOESTEMMINGSFORMULIER GENETISCHE DRAGERSCHAPSSCREENING



**UZ
LEUVEN**

CENTRUM MENSELIJKE ERFELIJKHEID



Exemplaar bestemd voor het koppel (invullen in hoofdletters a.u.b. en handtekenen)

1. Ik verklaar hierbij voldoende geïnformeerd te zijn over de mogelijkheden en beperkingen van de genetische dragerschapsscreening, zoals beschreven in de informatiebrochure. Ik heb de mogelijkheid gehad om vragen te stellen aan mijn arts en heb een duidelijk antwoord gekregen.
2. Ik begrijp dat de test bedoeld is voor het opsporen van dragerschap voor een autosomaal recessieve of X-gebonden aandoening bij een koppel in het kader van een kinderwens.
3. Ik begrijp dat de test **het risico** op een kind met een aangeboren/genetische aandoening **NIET uitsluit**. In geval van een **normaal resultaat** is er **geen aantoonbaar verhoogd risico** op het krijgen van een kind met één van de **geteste** aandoeningen.
4. Ik begrijp dat de test niet bedoeld is om genetische afwijkingen op te sporen die mijn eigen gezondheid kunnen beïnvloeden. In zeldzame gevallen kunnen zo'n afwijkingen opgespoord worden door deze test. Enkel toevallsbevindingen die een ernstige aandoening veroorzaken waarvoor een gerichte opvolging, preventie en/of medische behandeling voorhanden is, zullen gerapporteerd worden. Het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid zal in dit geval contact opnemen met mij.
 - Ik wens **NIET** geïnformeerd te worden over deze toevallige bevindingen
5. Ik begrijp dat bij een **afwijkend resultaat genetische counseling aangeboden wordt in een genetisch centrum**.
6. Ik werd geïnformeerd dat de genetische dragerschapsscreening NIET (volledig) wordt terugbetaald door alle ziekenfondsen en ben bereid de kost voor deze test te betalen via een factuur van UZ Leuven:
 - volledige kost van **€750 per individu (€1500 per koppel)**
 - €500 per individu (€1000 per koppel)** (in het geval hergebruik van beschikbare exoomanalyse data)
7. Ik beslis, op basis van de verkregen informatie, en zonder enige beïnvloeding, de genetische dragerschapstest te laten uitvoeren.

Patiënt(en)

ARTS

Naam vrouw: _____

Datum: [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

GSM nr.: + [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

Handtekening: _____

Naam man: _____

Datum: [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

GSM nr.: + [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

Handtekening: _____

Naam: _____

Datum: [] [] [] [] [] [] [] [] [] []

Handtekening: _____