

## **Patiënteninformatie Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten (kind, <12 jaar / wilsonbekwaam)**

Geachte mevrouw/ mijnheer,

U bezoekt binnenkort een spreekuur van het Radboudumc of u heeft het spreekuur al bezocht, vanwege een vraag over de erfelijkheid van een bepaalde aandoening/afwijking of vanwege controles voor deze aandoening.

De afdeling Genetica van het Radboudumc heeft de Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten opgezet. Met deze data- en biobank willen we wetenschappelijk onderzoek doen naar de rol die erfelijkheid of een genetische aanleg speelt bij het ontstaan en verloop van ziekten om de diagnostiek, behandeling en prognose van patiënten in de toekomst te verbeteren. We vragen u of u het goed vindt om degene over wie u de zorg heeft, deel te laten aan de Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten en uw toestemming te geven. Als wettelijke vertegenwoordiger/schriftelijk gemachtigde/echtgenoot /geregistreerd partner/levensgezel/ouder(s)/bereikbaar meerderjarig kind/bereikbare broer en/of zus bent u wettelijk bevoegd hiervoor toestemming te geven. In deze brief vindt u meer informatie over de Radboud Data- en Biobank Zeldzame Ziekten en de Europese registraties van Europese Referentie Netwerken voor zeldzame en complexe ziekten (ERN registraties), en over wat deelname precies inhoudt. Eventuele vragen kunt u bespreken met de behandelend arts. Ook is er een onafhankelijke arts, die eventuele vragen kan beantwoorden die u liever niet aan de behandelend arts stelt. Op de laatste bladzijde vindt u de contactgegevens.

### **Wat is de Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten?**

De Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten bevat lichaamsmateriaal en specifieke gegevens uit het medisch dossier van deelnemende patiënten en ouders van patiënten. Dit gebruiken we voor wetenschappelijk onderzoek naar de rol die erfelijkheid of een genetische aanleg speelt bij het ontstaan en verloop van ziekten.

Met genetisch onderzoek kan de oorzaak van erfelijke aandoeningen opgehelderd worden of kunnen er aanwijzingen verkregen worden wat de oorzaak kan zijn. Hiermee kunnen de mogelijkheden voor erfelijkheidsadvies en zorg die specifiek gericht is op een erfelijke aandoening verbeterd worden. Kennis over het ziektemechanisme kan mogelijk gebruikt worden om in de toekomst patiënten beter te kunnen behandelen. Er is echter wetenschappelijk onderzoek nodig om inzicht te krijgen in de mechanismen die tot de aandoening leiden.

Het gaat bij de Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten en de ERN registraties niet om één specifiek onderzoek, maar om meerdere toekomstige onderzoeken waarvoor we graag lichaamsmateriaal en medische gegevens van degene over wie u de zorg heeft, willen gebruiken. Dit lichaamsmateriaal en medische gegevens zijn daarvoor van belang.

### **Waar geef ik toestemming voor?**

Op het toestemmingsformulier vragen wij uw toestemming op een aantal onderdelen:

1. Toestemming voor het afnemen en beschikbaar stellen van lichaamsmateriaal en medische gegevens en beelden van degene over wie u de zorg heeft
  - *Het afnemen van extra bloed*  
Om degene over wie u de zorg heeft zo min mogelijk te belasten proberen we eenmalig een kleine hoeveelheid extra bloed af te nemen bij een reeds geplande bloedafname, bijvoorbeeld

tijdens bloedonderzoek voor genetisch onderzoek of een ander bloedonderzoek. Degene over wie u de zorg heeft, hoeft dus niet extra geprikt te worden voor de biobank.

- *Het gebruik van overgebleven lichaamsmateriaal*  
Tijdens het bezoek aan het ziekenhuis worden mogelijk ook bloed, urine, speeksel, biopten en weefsel afgenomen voor diagnose of tijdens een behandeling van degene over wie u zorgt heeft. Een gedeelte van dit materiaal wordt gebruikt voor het stellen van een diagnose. Meestal blijft er wat materiaal over. Dit overgebleven materiaal willen wij, met uw toestemming, bewaren en gebruiken voor toekomstig onderzoek.
- *Het opvragen en gebruiken medische gegevens en beelden*  
Om erfelijke factoren van aandoeningen beter te kunnen bestuderen, willen wij nu en in de toekomst gegevens gebruiken uit het medisch dossier van degene over wie u zorgt heeft. Daarbij kunt u denken aan gegevens over de precieze diagnose en de behandeling en mogelijk beeldvormend onderzoek dat verricht is zoals een CT-scan.
- *Het opvragen en gebruiken patientenfoto's*  
Tijdens het bezoek aan het ziekenhuis worden mogelijk foto's gemaakt van degene over wie u de zorg heeft. Dit kan bijvoorbeeld een profielfoto zijn, maar ook een foto van bijvoorbeeld handen of voeten. Bij zeldzame aandoeningen heeft het toegevoegde waarde om deze foto's te vergelijken met andere patiënten met een zeldzame aandoening om de overeenkomsten en verschillen in kaart te brengen. Deze foto's zullen hierbij altijd discreet en *zonder* persoonsgegevens gebruikt worden. Foto's zullen ook nooit herleidbaar gebruikt worden in wetenschappelijke publicaties. Hiervoor zal altijd eerst toestemming aan u gevraagd worden via een apart 'Publicatie toestemmingsformulier'.

## 2. Toestemming voor delen van gegevens met de Europese Registratie(s) voor zeldzame ziekten.

Binnen Europa zijn zogenaemde referentie netwerken (ERN registraties) opgesteld, waarin medische specialisten uit expertise centra in heel Europa samenwerken met als doel kennis en expertise met betrekking tot zeldzame ziekten te delen en te vergroten. Om het verloop van een ziekte te begrijpen en beter te kunnen vaststellen en behandelen, hebben ERN registraties databases nodig (ook aangeduid als "registraties"). Meer informatie over de ERN registraties kunt u lezen op de website van de [Radboudumc expertise centra](https://www.radboudumc.nl/expertisecentra/zeldzame-aandoeningen/europese-referentienetwerken).  
<https://www.radboudumc.nl/expertisecentra/zeldzame-aandoeningen/europese-referentienetwerken>

Om zo'n registratie tot stand te brengen, is het nodig om gegevens van veel mensen vast te leggen. We vragen uw toestemming om uw gegevens op te nemen in ERN registraties welke uw ziektebeeld omvatten. Hiermee kan onderzoek worden uitgevoerd, in overeenstemming met de nationale en Europese wetten die gaan over gegevensbescherming (AVG) en de ethische richtlijnen, naar het ontstaan, verloop, diagnose en behandeling van zeldzame ziekten.

## 3. Toestemming om u ook in de toekomst te benaderen

Misschien hebben we in de toekomst voor het wetenschappelijk onderzoek meer gegevens nodig dan we nu hebben van degene over wie u de zorg heeft hebben. Ook kan het gebeuren dat het lichaamsmateriaal dat we bewaren op raakt en/of dat degene over wie u de zorg heeft geen patiënt meer is in dit ziekenhuis. Daarom vragen wij uw toestemming om u ook in de toekomst te mogen benaderen voor het verzamelen van extra gegevens of lichaamsmateriaal van degene over wie u de zorg heeft. U kunt dan natuurlijk opnieuw besluiten of u degene over wie u de zorg heeft wel of niet

wilt laten meewerken. In sommige gevallen kan de Basisregistratie Personen (BRP) geraadpleegd worden in het kader van de poging u opnieuw te benaderen in de toekomst.

#### 4. Toestemming voor opvragen gegevens uit bestaande Nederlandse registratiesystemen

Om meer inzicht te krijgen in het ontstaan en het verloop van aandoeningen, kan het zijn dat wij in de toekomst meer gegevens van degene over wie u de zorg heeft willen gebruiken dan wij zelf in bezit hebben. Mogelijk zijn deze gegevens al beschikbaar in een bestaand Nederlands registratiesysteem op het gebied van de gezondheid. U kunt hierbij denken aan apotheek- en huisartsregistraties, de Nederlandse Kanker Registratie (NKR), het Pathologisch Anatomisch Landelijk Geautomatiseerd Archief (PALGA) en het Centraal Bureau voor de Statistiek (CBS; opvragen doodsoorzaakgegevens). We vragen uw toestemming voor het opvragen van gegevens uit een of meerdere van deze bestaande registratiesystemen van degene over wie u de zorg heeft. Voor het opvragen van dergelijke gegevens of het leggen van de genoemde koppeling is een positief oordeel van de medisch-ethische toetsingscommissie vereist. Zij bewaken de noodzaak ervan.

#### **Waarom is het belangrijk dat u toestemming geeft?**

Als u ons toestemming geeft, helpt u ons om steeds meer te weten te komen over de rol die erfelijkheid of een genetische aanleg speelt bij het ontstaan en het verloop van ziekten. Het onderzoek dat we doen kan zeer nuttige gegevens opleveren voor toekomstige patiënten.

#### **Nevenbevindingen uit wetenschappelijk onderzoek**

Bij sommige wetenschappelijke onderzoekstechnieken kan er in het materiaal van degene over wie u de zorg heeft iets wordt gevonden dat niets te maken heeft met 'zijn/haar aandoening', maar gevolgen kan hebben voor zijn/haar (toekomstige) gezondheidstoestand en/of die van bloedverwanten. Dit noemen we een nevenbevinding. Wanneer uit een nevenbevinding blijkt dat degene over wie u de zorg heeft en/of bloedverwanten een reële kans hebben op het krijgen van een ernstige aandoening (bijvoorbeeld kanker of ziekte van de hartspier) waartegen zinvolle medische maatregelen mogelijk zijn, wordt er contact met u opgenomen door de behandelend arts of de huisarts van degene over wie u de zorg heeft.

Op het toestemmingsformulier kunt u aangeven of u degene over wie u de zorg heeft mee wilt doen aan wetenschappelijk onderzoek met de kans op nevenbevindingen en de terugkoppeling hiervan. Als u dat niet wilt, zullen wij ons beperken tot onderzoekstechnieken waarbij geen nevenbevindingen gedaan kunnen worden.

#### **Wat zijn voor- en nadelen van nevenbevindingen?**

Voor een goede beslissing over het meedoen aan wetenschappelijk onderzoek met kans op nevenbevindingen is het belangrijk dat u de voor- en nadelen van nevenbevindingen tegen elkaar afweegt.

#### Voordelen van nevenbevindingen

Door kennis van een nevenbevinding kunnen tijdig medische maatregelen worden genomen. Hierdoor kan het krijgen van de aandoening misschien worden voorkomen of de kans erop worden verkleind. Of er kan voor worden gezorgd dat de aandoening pas later zal optreden of in minder ernstige mate.

#### Nadelen van nevenbevindingen

Aan de kennis van een nevenbevinding kleven echter ook nadelen:

- Het kan psychisch belastend zijn te weten welke gezondheidsproblemen men in de toekomst kan krijgen. Dit geldt zeker als de beschikbare medische maatregelen slechts beperkt helpen of ingrijpend zijn.
- Kennis van een nevenbevinding kan ook financiële en maatschappelijke gevolgen hebben, bijvoorbeeld bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering.
- Ook betekent kennis van een nevenbevinding dat familieleden van degene over wie zorg heeft via u te weten kunnen komen dat zij misschien ook een erfelijke aanleg voor de betreffende aandoening hebben. Dit brengt voor de familieleden mogelijk dezelfde voor- en nadelen met zich mee.

### **Toekomstige nevenbevindingen**

Het lichaamsmateriaal wordt voor onbepaalde tijd bewaard. Daarom is het mogelijk dat er in het lichaamsmateriaal een nevenbevinding aan het licht komt, nadat degene die het heeft afgestaan, is overleden. Zo'n nevenbevinding kan van zwaarwegend belang zijn voor de bloedverwanten. Wanneer uit een nevenbevinding blijkt dat bloedverwanten van degene over wie u de zorg heeft een reële kans hebben op het krijgen van een ernstige aandoening (bijvoorbeeld kanker of ziekte van de hartspier) waartegen zinvolle medische maatregelen mogelijk zijn, wordt er contact met hen opgenomen. U kunt op de toestemmingsverklaring aangeven of u wilt dat een bepaald familielid wordt geïnformeerd. Wij gaan ervan uit dat de persoon of personen die u op de toestemmingsverklaring noemt, hiervan op de hoogte is/zijn.

### **Toezicht op de uitvoering**

Het wetenschappelijke onderzoek met het lichaamsmateriaal en medische gegevens wordt zorgvuldig uitgevoerd. De medisch-ethische toetsingscommissie van het Radboudumc heeft toestemming gegeven voor de opzet van de Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten. Voor ieder wetenschappelijk onderzoek waarbij gebruik wordt gemaakt van lichaamsmateriaal en/of medische gegevens is een positief oordeel van de toetsingscommissie vereist (ook aangeduid als een 'Data Access Committee') vereist, welke gecontroleerd wordt door de medisch-ethische commissie. Deze procedure verzekert dat de aanvraag in lijn is met de doelstellingen van de data- en biobank, ERN registraties, het betreffende beleid en de gegeven toestemming.

### **Hoe is mijn privacy gewaarborgd?**

We gaan vertrouwelijk om met de gegevens van degene over wie u de zorg heeft. De privacy wordt gewaarborgd, onder meer door het coderen van de gegevens. Dat betekent dat we het lichaamsmateriaal en medische gegevens van degene over wie u de zorg heeft onder een unieke code bewaren (Dit noemen wij 'pseudonimisatie'). Zo voorkomen we verwisseling van gegevens en is degene over wie u de zorg heeft niet herkenbaar. Ook zorgt deze code ervoor dat de onderzoeker(s) of mensen waarmee zij samenwerken geen beschikking krijgen over persoonsgegevens zoals naam en adres. We bewaren het lichaamsmateriaal, de informatie uit eventuele vragenlijsten, de medische gegevens en de code voor onbepaalde tijd, zodat we in de toekomst ook onderzoek kunnen blijven doen én kunnen kijken naar het verloop van bepaalde aandoeningen.

Voor het aanmaken van pseudoniemen wordt een speciale service gebruikt. Deze service maakt het mogelijk dubbele registratie van patiënten op te sporen, registers en andere gegevensbronnen aan elkaar te koppelen, de gegevens te beschermen en de mogelijkheid te behouden om door uw arts opnieuw benaderd te worden.

### **Doorgifte naar landen buiten de Europese Unie (EU)**

De gecodeerde lichaamsmateriaal en medische gegevens kunnen ook voor wetenschappelijk onderzoek worden doorgestuurd naar landen buiten de EU. In die landen zijn de regels van de EU ter bescherming van persoonsgegevens niet van toepassing. De privacy van degene over wie u de zorg heeft, zal echter op een gelijkwaardig niveau worden beschermd. U kunt via onderstaande contactgegevens meer informatie krijgen hoe dit per onderzoek gedaan zal worden. Dit kan bijvoorbeeld gedaan worden door het afsluiten van een aanvullende overeenkomst zoals de Europese Commissie dat voorschrijft of via de aanwezigheid van een bindende gedragscode of certificering.

### **Vragen over privacy?**

Heeft u aanvullende vragen over privacy dan kunt u altijd contact opnemen met de Functionaris Gegevensbescherming van het Radboudumc via [gegevensbescherming@radboudumc.nl](mailto:gegevensbescherming@radboudumc.nl). Zie ook [www.radboudumc.nl/privacy](http://www.radboudumc.nl/privacy) voor meer informatie. In geval van klachten kunt u zich wenden tot Autoriteit Persoonsgegevens (tel: 088 - 1805 250).

### **Samenwerking met bedrijven**

De Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten is een niet-commercieel wetenschappelijk initiatief van het Radboudumc. Ook de ERN registraties hebben een niet-commercieel belang. Voor sommige onderzoeken is het van belang om samen te werken met commerciële bedrijven en instellingen. De resultaten uit een dergelijke samenwerking kunnen eigendom worden van die samenwerkingspartner. Ook kunnen de resultaten worden gebruikt voor verdere commerciële ontwikkelingen, zoals octrooien. Alle onderzoeksresultaten komen echter de gezondheidszorg ten goede. U of degene over wie u de zorg heeft, zullen geen eigendomsrechten verkrijgen op de resultaten en u zult geen aanspraak kunnen maken op eventueel toekomstig financieel voordeel. Uiteraard zijn uw rechten en die van degene over wie u de zorg heeft, zoals beschreven, die zijn beschreven in deze informatie, ook bij commerciële samenwerking gewaarborgd.

### **Wilt u toestemming voor deelname geven?**

U beslist zelf of degene over wie u de zorg heeft wel of niet deelneemt aan de Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten, en of uw gegevens gedeeld mogen worden met de ERN registraties. Deelname is vrijwillig. Als u wilt deelnemen, kunt u dit aangeven op de toestemmingsverklaring. U kunt verschillende opties kiezen. Uw keuzes maakt u kenbaar op het toestemmingsformulier, waarna u deze u in tweevoud ondertekent, zodat u een exemplaar zelf kunt bewaren en altijd kunt zien waarvoor u toestemming heeft gegeven. Het andere exemplaar kunt u bij een volgend bezoek aan de behandelend arts geven of opsturen in de bijgevoegde antwoordenvolp. Uw toestemming registreren wij in het elektronisch patiëntendossier van degene over wie u de zorg heeft.

### **Wilt u uw toestemming intrekken?**

Uw lichaamsmateriaal en gecodeerde medische gegevens worden voor onbepaalde tijd opgeslagen in de Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten. Maar terugtrekking uit de data- en biobank is op ieder moment mogelijk, zonder verdere gevolgen. U kunt uw toestemming intrekken door een formulier voor intrekken van een eerder verleende toestemming in te vullen en toe te sturen aan 'Data- en Biobank Genetica, afdeling Genetica (836), Radboudumc, Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen'. Dit formulier kunt u opvragen bij de behandelend arts en kunt u vinden op de website van de afdeling Genetica <https://www.radboudumc.nl/afdelingen/genetica/wat-wij-doen/erfelijkheidsadviesing/biobankzeldzameziekten>. U krijgt een bevestiging van de ontvangst van de intrekking. Na ontvangst en verwerking van het ingevulde en ondertekende intrekkingformulier

wordt geen nieuw wetenschappelijk onderzoek meer gedaan met het lichaamsmateriaal en gegevens. Het verzamelde lichaamsmateriaal en de verzamelde gegevens blijven wel bewaard, zolang als dit nodig is voor de onderzoeken waarvoor het lichaamsmateriaal en gegevens inmiddels worden of zijn gebruikt.

#### **Wilt u geen toestemming voor deelname geven?**

Wanneer u besluit niet deel te nemen aan de Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten en/of uw gegevens niet gedeeld mogen worden met de ERN registratie(s), geeft u dit dan ook aan op de toestemmingsverklaring. Dit registreren we in het elektronisch patiëntendossier van degene over wie u de zorg heeft. Op die manier voorkomt u dat wij u later opnieuw voor de Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten of de ERN registraties benaderen voor degene over wie u de zorg heeft. Als u besluit niet deel te nemen, heeft dat vanzelfsprekend geen enkel gevolg voor de behandeling van degene over wie u de zorg heeft.

#### **Wilt u meer weten?**

Mocht u na het lezen van deze brief nog vragen hebben, dan kunt u contact opnemen met de behandelend arts of de afdeling Genetica via telefoonnummer 024-3613946. Als u graag een onafhankelijk arts wilt spreken over de Radboud Data- en Biobank Genetica en Zeldzame Ziekten, kunt u contact opnemen met Prof. Dr. M.A.A.P. Willemsen (hoogleraar Kinderneurologie) via telefoonnummer 024-3614430, of Prof. Dr. M.G. Netea (hoogleraar Experimentele Interne Geneeskunde) via telefoonnummer 024-3614763.

Ik dank u bij voorbaat hartelijk voor uw bereidheid om na te denken over het beschikbaar stellen van het lichaamsmateriaal en gegevens van degene over wie u de zorg heeft voor wetenschappelijk onderzoek op het gebied van zeldzame ziekten.

Prof. dr. W.A.G. van Zelst-Stams,  
Hoofd van de Afdeling Genetica