

Geachte heer/mevrouw,

De onderzoeker/oogarts heeft u geïnformeerd over bovengenoemd medisch-wetenschappelijk onderzoek en u al het een en ander uitgelegd. U beslist zelf of u uw kind wilt laten meedoen. Voor toestemming of weigering is goede voorlichting van onze kant nodig en een zorgvuldige afweging van uw kant. Vandaar dat u deze informatie ontvangt. Deze informatie bestaat uit twee onderdelen, namelijk  
1: de 'Algemene informatie voor de proefpersoon' van het ministerie van VWS, en  
2: de meer specifieke informatie over dit onderzoek (in deze folder).

Als u na lezing van deze informatie besluit uw kind mee te laten doen aan deze studie dan kunt u dat onmiddellijk aan de onderzoeker laten weten. Maar als u nog twijfelt, kunt u deze informatie rustig in eigen kring bespreken. Ook daarna kunt u altijd nog vragen stellen aan de artsen die aan het eind van deze informatie genoemd staan.

### **Wat is de achtergrond van het onderzoek?**

Uw kind is visueel beperkt door een erfelijke aandoening aan het netvlies. Dit kan één van de volgende ziekten betreffen.

- amaurosis congenita van Leber (LCA, aangeboren blindheid),
- retinitis pigmentosa (RP),
- kegel-staaf dystrofie (CRD),
- kegel dystrofie,
- achromatopsie,
- ziekte van Stargardt,
- geslachtsgebonden juveniele retinoschisis,
- choroïderemie,
- het syndroom van Usher,
- het syndroom van Bardet-Biedl,
- of een ziektebeeld dat zeer nauw verwant is aan één van deze aandoeningen.

Het netvlies is de lichtgevoelige laag achterin het oog. In het netvlies worden de lichtsignalen omgezet in elektrische signalen. Via de oogzenuw komen deze terecht in de hersenen. Daar wordt het beeld dat men ziet geregistreerd.

Er zijn veel verschillen tussen de bovengenoemde aandoeningen. Sommige beginnen op hele jonge leeftijd (bijv. LCA; vóór de leeftijd van 1 jaar), op kinder- of volwassen leeftijd (RP, CRD), of pas op latere leeftijd (sommige vormen van RP, 50-60 jaar). De symptomen verschillen ook. Bij LCA zijn kinderen vaak al vroeg slechtziend of blind. RP begint met nachtblindheid en gezichtsveldverlies. CRD begint vaak met verlies van gezichtsscherpte. Bij het syndroom van Usher is er naast de netvliesandoening ook sprake van aangeboren slechthorendheid. Het syndroom van Bardet-Biedl veroorzaakt afwijkingen in verschillende organen.

De overeenkomst tussen al deze afwijkingen is dat ze allemaal erfelijk bepaald zijn. Ze worden veroorzaakt door afwijkingen (mutaties) in een stukje (gen) van het erfelijke materiaal (DNA). Bij ongeveer de helft van de mensen met een erfelijke netvliesafwijking kan de erfelijke oorzaak aangetoond worden. Bij de andere helft is verder onderzoek van hun DNA nodig om de erfelijke oorzaken van deze ziekten te ontdekken.

De kennis over de erfelijke oorzaak kan meer duidelijkheid geven over de manier waarop deze afwijking in een familie overgedragen wordt. Daarnaast kan het informatie geven over het beloop van de afwijking, waardoor met name jonge patiënten betere keuzes kunnen maken wat betreft studie en/of beroep. Ook kan dit leiden tot meer inzicht in het ontstaan van de ziektebeelden. Een betere kennis van de erfelijke oorzaken is nodig om nieuwe behandelmethoden te kunnen ontwikkelen, waarmee het ziekteproces kan worden afgeremd of gestopt.

### **Wat is het doel van het onderzoek?**

In Nederland wonen ongeveer 5000 mensen met een erfelijke netvliesafwijking. Het doel van deze studie is om bij een grote groep patiënten oogheelkundig onderzoek te doen en om door DNA onderzoek erfelijke oorzaken op te sporen. Hierdoor hopen we meer duidelijkheid te krijgen over het beloop van deze afwijkingen.

### **Hoe wordt het onderzoek uitgevoerd?**

Wij willen graag een aantal vragen stellen over de algemene gezondheid van uw kind en over de klachten die verband houden met zijn/haar netvliesafwijking. Ook vragen wij u naar vergelijkbare symptomen bij familieleden en over de afkomst van uw ouders. Dit kan helpen bij het erfelijkheidsonderzoek.

#### *Oogheelkundig onderzoek*

Daarnaast zullen we een aantal oogheelkundige metingen uitvoeren. Hiervoor worden u en uw kind uitgenodigd voor een afspraak op de afdeling oogheelkunde van uw medisch centrum. Daar zullen, naast het standaard oogheelkundig onderzoek (netvliesinspectie door de oogarts, fotografie van het netvlies, gezichtsveldonderzoek en zo nodig een electroretinogram (ERG)) nog een aantal extra metingen gedaan worden voor deze studie:

1. OCT scan (OCT staat voor 'Optische coherentie tomografie' en is een techniek om doorsneden van het netvlies zichtbaar te maken). Hiermee kan de dikte van de verschillende lagen in het netvlies worden gemeten. Ook kan men zien of er vochtblaasjes in het netvlies zitten. Dit onderzoek duurt ongeveer 15 minuten.

2. Fundus autofluorescentie. Bij dit onderzoek worden er foto's gemaakt met een speciaal soort licht, waarbij afwijkingen in het netvlies zichtbaar worden die met het blote oog niet te zien zijn. Dit duurt ongeveer 10 minuten.

Beide onderzoeken zijn pijnloos en onschadelijk voor het netvlies. De metingen voor deze studie duren in totaal ongeveer twee uur.

Voor de volledigheid van het onderzoek kan het nodig zijn klinische gegevens op te vragen bij andere ziekenhuizen in Nederland.

### *Genetisch onderzoek*

Met dit onderzoek gaan we op zoek naar de oorzaak van de netvliesafwijking in uw familie. Hiervoor wordt er gekeken naar het erfelijk materiaal (het DNA of de chromosomen). Om dit erfelijk materiaal te verzamelen, nemen wij eenmalig bloed af (bij jonge kinderen 1 buisje, bij oudere kinderen 3 buisjes). Het DNA wordt onderzocht op mutaties (veranderingen in het DNA) in erfelijke factoren die verband kunnen houden met de afwijking. Ook kan er een cellijn worden gemaakt waarmee het mogelijk is te kijken naar specifieke eiwitpatronen. De behandelend arts van degene die u vertegenwoordigt kan u meer informatie geven over deze onderzoeken.) DNA onderzoek kan lange tijd duren (enkele maanden tot jaren). Wij vragen u daarom toestemming om het bloed en/of DNA te bewaren om nieuwe analyses uit te voeren als technieken verbeterd zijn.

### **Wat zijn mogelijke voor- en nadelen van deelname aan dit onderzoek?**

Deelname aan het onderzoek heeft voor verreweg de meeste deelnemers geen persoonlijke voordelen voor het beloop van de afwijking. Als we de erfelijke oorzaak in het DNA van uw kind vinden, dan krijgt u dat te horen via uw oogarts of een klinisch geneticus. Tevens kunt u ook uitleg krijgen over de aard van de bevindingen en de overervingsvorm van deze afwijking.

### **Wat gebeurt er bij verzet van uw kind bij deelname aan het onderzoek?**

Het kan zijn dat uw kind tijdens het onderzoek niet meewerkt. De onderzoeker moet dan het onderzoek direct stoppen.

### **Wat gebeurt er als u niet wenst dat uw kind deelneemt aan dit onderzoek?**

U beslist of uw kind meedoet aan het onderzoek. Deelname is vrijwillig. Als u besluit niet mee te doen, hoeft u verder niets te doen. U hoeft ook niet te zeggen waarom u niet wilt meedoen.

Zodra uw kind 18 jaar wordt, beslist hij/zij zelfstandig over deelname aan dit onderzoek. Dat geldt ook voor het wel of niet bewaren van gegevens en lichaamsmateriaal.

### **Zijn er extra kosten of is er een vergoeding bij deelname?**

Het meeste oogheelkundige onderzoek dat gedaan wordt, hoort bij de standaard medische en diagnostische zorg die uw kind sowieso zou krijgen. Ook het DNA onderzoek hoort bij de standaard medische zorg. Dat onderzoek wordt door de ziektekostenverzekering vergoed, maar kan dus – zoals gebruikelijk – van uw eigen risico afgaan.

Als uw oogarts u en uw kind heeft gevraagd om naar Het Oogziekenhuis te komen voor extra onderzoek in verband met deze studie, dan zijn er geen kosten (dus ook geen eigen risico) verbonden aan het bezoek, en kunnen uw reiskosten (op basis van openbaar vervoer, tweede klasse) vergoed worden. Dit geldt dus niet voor een regulier bezoek of een controle.

### **Is uw kind verzekerd bij deelname aan het onderzoek?**

De opdrachtgever van dit onderzoek heeft van de Medisch Ethische Toetsings Commissie Erasmus MC ontheffing gekregen van de verplichting een verzekering af te sluiten, die de door het onderzoek veroorzaakte schade van de proefpersoon dekt. De reden van deze ontheffing is, dat de commissie van oordeel is, dat aan dit onderzoek voor de proefpersoon hooguit verwaarloosbare risico's zijn verbonden.

### **Wat gebeurt er met de gegevens en het lichaamsmateriaal van uw kind?**

Uit het bloed dat wij bij uw kind afnemen halen wij erfelijk materiaal (DNA). Het DNA-monster wordt gecodeerd met een nummer, en wordt gedurende maximaal 15 jaar bewaard. Wij willen het DNA bewaren om daar later mogelijk ander onderzoek mee te doen. Als u dat niet wilt, respecteren wij dat natuurlijk. U kunt uw keuze op het toestemmingsformulier aangeven. Als het nieuwe onderzoek gaat beginnen, vragen wij u of uw kind opnieuw om toestemming. U of uw kind kunnen dan nog beslissen of wij de gegevens echt mogen gebruiken.

Wij zullen de gegevens van uw kind altijd vertrouwelijk behandelen. Resultaten van oogheelkundig en DNA onderzoek worden opgeslagen in een landelijke database. Daarbij zullen persoonlijke gegevens worden vervangen door een codenummer. Alleen de oogarts van uw kind heeft toegang tot zijn/haar persoonlijke gegevens.

De resultaten van het onderzoek worden in wetenschappelijke tijdschriften en op websites over erfelijke netvliesandoeningen gepubliceerd. De informatie wordt gepubliceerd zonder dat de naam van uw kind daaraan wordt verbonden. Zowel de onderzoekers als de uitgevers van wetenschappelijke tijdschriften doen er alles aan om zijn/haar anonimiteit te waarborgen. Het is echter mogelijk dat iemand uw kind kan



identificeren, bijvoorbeeld omdat iemand die in een ziekenhuis voor hem/haar heeft  
gezorgd een netvliesfoto of OCT scan van herkent.

**Wordt uw huisarts en/of behandelend specialist geïnformeerd bij deelname?**

Alleen als we de erfelijke oorzaak van de afwijking vinden, dan zullen we de huisarts  
van uw kind hiervan op de hoogte brengen.

**Welke medisch-ethische toetsingscommissie heeft dit onderzoek goedgekeurd?**

Voor dit onderzoek is goedkeuring verkregen van de Medisch Ethische Toetsings Commissie Erasmus MC. Op basis van dit positieve oordeel heeft de Raad van Bestuur van uw ziekenhuis goedkeuring gegeven om dit onderzoek uit te voeren. Meer informatie over de goedkeuring vindt u in de Algemene brochure.

**Wilt u nog iets weten?**

Als u tijdens de studie vragen of klachten heeft, kunt u contact opnemen met de behandelend oogarts of klinisch geneticus. Indien u twijfelt over deelname kunt u een onafhankelijke oogarts raadplegen, die zelf niet bij het onderzoek betrokken is, maar die wel deskundig is op het gebied van dit onderzoek. Ook als u voor of tijdens de studie vragen heeft die u liever niet aan de onderzoekers stelt, kunt u contact opnemen met de onafhankelijke arts. De namen en contactadressen van de betrokken artsen en onafhankelijke oogartsen voor de verschillende deelnemende centra staan in de tabel hieronder vermeld.



Centrum	Naam	Functie	Telefoon	Adressen
<b>AMC &amp; NIN</b>	Dr. M.J. van Schooneveld	<i>oogarts</i>	020-5669111	AMC, afd. oogheelkunde, Meiberg 9, 1105 AZ
	Prof. dr. R. Schlingemann	<i>oogarts</i>	020-5663682	Amsterdam
	Prof. dr. M.P. Mourits	<i>onafhankelijk oogarts</i>	020-5663518	
	Dr. A. Plomp	<i>klinisch geneticus</i>	020-5666101	NIN, Meibergdreef 47, 1105 BA Amsterdam
<b>Bartiméus</b>	Dr. M.M. van Genderen	<i>oogarts</i>	030-6982314	Bartimeus, Postbus 1003, 3700 BA Zeist
	Dr. N. Boonstra	<i>oogarts</i>	030-6982211	
	Drs. J. Schuil	<i>onafhankelijk oogarts</i>	030-6982314	
<b>Erasmus MC</b>	Prof. dr. C.C.W. Klaver	<i>oogarts</i>	010-4639222	EMC, afd. oogheelkunde, Postbus 2040, 3000 CA
	Dr. N.C. Naus	<i>onafhankelijk oogarts</i>	010-7040135	Rotterdam
<b>Leiden UMC</b>	Prof. dr. N.E. Schalijs-Delfos	<i>oogarts</i>	071-5262388	LUMC, afd. oogheelkunde, Postbus 9600, 2300 RC Leiden
	Dr. S. Yzer	<i>onafhankelijk oogarts</i>	010-4023449	Oogziekenhuis Rotterdam, Postbus 70030, 3000 LM Rotterdam
<b>Oogziekenhuis Rotterdam</b>	Dr. L.I. van den Born	<i>oogarts</i>	010-4017777	Oogziekenhuis Rotterdam, Postbus 70030, 3000 LM
	Dr. M.J.H. Tjon	<i>oogarts</i>	010-4017777	Rotterdam
	Dr. S. Yzer	<i>onafhankelijk oogarts</i>	010-4023449	<a href="mailto:info@oogziekenhuis.nl">info@oogziekenhuis.nl</a>
<b>UMC Groningen</b>	Dr. J.W.R. Pott	<i>oogarts</i>	050-3616161	UMCG, afd. oogheelkunde, Postbus 30001, 9700 RB Groningen
	Prof. dr. J.J.M. Hooymans	<i>onafhankelijk oogarts</i>	050-3612510	
<b>UMC St Radboud</b>	Dr. B.J. Klevering	<i>oogarts</i>	024-3614448	RUMC, afd. oogheelkunde, Postbus 9101, 6500 HB Nijmegen
	Prof. dr. C.B. Hoyng	<i>oogarts</i>	024-3614448	
	Drs. N. Crama	<i>onafhankelijk oogarts</i>	024-3614448	<a href="mailto:stafsecr@ohk.umcn.nl">stafsecr@ohk.umcn.nl</a>
	Dr. W.A.G. van Zelst	<i>klinisch geneticus</i>	024-3613946	RUMC, afd. klinische genetica
<b>UMC Utrecht</b>	Dr. R. van Leeuwen	<i>oogarts</i>	088-7551683	UMCU, afd. oogheelkunde, Postbus 85500, 3508 GA Utrecht
	Dr. J.H. de Boer	<i>onafhankelijk oogarts</i>	088-7551683	
	Drs. H.Y. Kroes	<i>klinisch geneticus</i>		UMCU, afd. klinische genetica
<b>VUMC</b>	Dr. Y. de Jong-Hesse	<i>oogarts</i>	020-4444795	VUMC, afd. oogheelkunde, Postbus 7057, 1007 MB Amsterdam
	Dr. A.C. Moll	<i>onafhankelijk oogarts</i>	020-4444795	

## Toestemmingsformulier voor ouders/voogd\*.

Ik ben gevraagd om toestemming te geven, zodat mijn kind meedoet aan dit medisch-wetenschappelijke onderzoek:

Naam proefpersoon:

Geboortedatum: \_\_ / \_\_ / \_\_

Ik heb de informatiebrief voor deelnemers aan wetenschappelijk onderzoek gelezen. Ik kon aanvullende vragen stellen. Mijn vragen zijn genoeg beantwoord. Ik had genoeg tijd om te beslissen of mijn kind meedoet.

Ik weet dat meedoen helemaal vrijwillig is. Ik weet dat ik op ieder moment kan beslissen om mijn kind toch niet mee te laten doen. Daarvoor hoef ik geen reden te geven. Ik begrijp dat ik mijn toestemming niet meer kan intrekken nadat mijn gegevens beschikbaar zijn gesteld voor publicatie.

Ik weet dat sommige mensen de gegevens van mijn kind kunnen zien. Die mensen staan vermeld in de algemene brochure.

Ik geef toestemming voor het opvragen van klinische gegevens in ziekenhuizen elders in Nederland wanneer dat nodig is voor dit onderzoek.

Ik geef toestemming om de huisarts van mijn kind op de hoogte te brengen van de uitslag van het genetisch onderzoek.

Ik geef toestemming om de gegevens van mijn kind te gebruiken en te publiceren, voor de doelen die in de informatiebrief staan.

Ik geef wel/geen\*\* toestemming om het DNA van mijn kind nog maximaal 15 jaar na afloop van dit onderzoek te bewaren, zodat dit in de toekomst misschien gebruikt kan worden voor een nieuw onderzoek.

Ik vind het goed dat mijn kind meedoet aan dit onderzoek.

Naam ouder/voogd\*\* :

Handtekening:

Datum: \_\_ / \_\_ / \_\_

Naam ouder/voogd\*\* :

Handtekening:

Datum: \_\_ / \_\_ / \_\_

-----  
Ik verklaar hierbij dat ik de proefpersoon volledig heb geïnformeerd over het genoemde onderzoek. Als er tijdens het onderzoek informatie bekend wordt die de toestemming van de proefpersoon zou kunnen beïnvloeden, dan breng ik hem/haar daarvan tijdig op de hoogte.

Naam onderzoeker :

Handtekening :

Datum : \_\_ / \_\_ / \_\_

\* Wanneer het kind jonger dan 18 jaar is, ondertekenen de ouders die het gezag uitoefenen of de voogd dit formulier. Kinderen van 12 t/m 17 jaar die zelfstandig beslissingen kunnen nemen (wilsbekwaam zijn), moeten daarnaast het toestemmingsformulier voor kinderen van 12 t/m 17 jaar ondertekenen.

\*\* Doorhalen wat niet van toepassing is.