

Beste,

Wij vragen je vriendelijk om mee te doen aan het hierboven genoemde medisch wetenschappelijk onderzoek. Je beslist samen met je ouders of je wilt meedoen of niet. Om deel te nemen is toestemming van jou en van je ouders nodig. Voordat je de beslissing neemt, is het belangrijk om meer te weten over het onderzoek. Lees deze informatiebrief rustig door. Lees ook de Algemene brochure met informatie over medisch-wetenschappelijk onderzoek. Als je na het lezen van deze informatie besluit mee te werken aan deze studie dan kun je dat onmiddellijk aan de onderzoeker laten weten. Maar als je nog twijfelt, kun je deze informatie rustig met je ouders of vrienden bespreken. Ook daarna kun je altijd nog vragen stellen aan de artsen die aan het eind van deze informatie genoemd staan.

Wat is de achtergrond van het onderzoek?

Je bent visueel beperkt door een erfelijke afwijking aan je 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 afwijkingen.

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 je ziet geregistreerd.

Er zijn veel verschillen tussen de bovengenoemde afwijkingen. 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 netvliesafwijking 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

Patiënteninformatie en toestemmingsformulier *IC2 Inclusie RP5000* voor **jongeren van 12 t/m 17 jaar**, versie 03, d.d. 07-06-2013,

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 aandoening, 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 aandoeningen.

Hoe wordt het onderzoek uitgevoerd?

Wij willen je graag een aantal vragen stellen over je algemene gezondheid en over de klachten die verband houden met je netvliesafwijking. Ook vragen wij je naar vergelijkbare symptomen bij familieleden en over de afkomst van je grootouders. Dit kan helpen bij het erfelijkheidsonderzoek.

Oogheelkundig onderzoek

Daarnaast zullen we een aantal oogheelkundige metingen uitvoeren. Hiervoor word je uitgenodigd voor een afspraak op de afdeling oogheelkunde van het centrum waar je behandeld wordt. 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 netvliesaflosing in je 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 (3 buisjes). Het DNA wordt onderzocht op mutaties (veranderingen in het DNA) in erfelijke factoren die verband kunnen houden met je aflosing. Ook kan er een cellijn worden gemaakt waarmee het mogelijk is te kijken naar specifieke eiwitpatronen. Je arts kan je meer informatie geven over deze onderzoeken.) DNA onderzoek kan lange tijd duren (enkele maanden tot jaren). Wij vragen je daarom toestemming om je 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 aflosing. Als we de erfelijke oorzaak in je DNA vinden, dan krijg je dat te horen via je oogarts of een klinisch geneticus. Je kunt dan ook uitleg krijgen over de aard van de bevindingen en de overervingsvorm van jouw aflosing.

Wat gebeurt er als je je verzet tegen deelname aan het onderzoek?

Het kan zijn dat je tijdens het onderzoek niet meer wilt meewerken. De onderzoeker moet dan het onderzoek direct stoppen.

Wat gebeurt er als je niet wenst deel te nemen aan dit onderzoek?

Je beslist of je meedoet aan het onderzoek. Deelname is vrijwillig. Als je besluit niet mee te doen, hoef je verder niets te doen. Je hoeft ook niet te zeggen waarom je niet wilt meedoen.

Zodra je 18 jaar wordt, beslis je zelf 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 je 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 je eigen risico afgaan.

Als je oogarts je heeft gevraagd om naar het ziekenhuis 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 de reiskosten (op basis van openbaar vervoer, tweede klasse) vergoed worden. Dit geldt dus niet voor een regulier bezoek of een controle.

Ben je verzekerd wanneer je aan het onderzoek meedoet?

Patiënteninformatie en toestemmingsformulier *IC2 Inclusie RP5000* voor jongeren van 12 t/m 17 jaar, versie 03, d.d. 07-06-2013,

behorend bij onderzoeksprotocol: OZR-2009-32, MEC-2010-359, ABR-NL34152.078.10

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 je gegevens en lichaamsmateriaal?

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

Wij zullen je gegevens altijd vertrouwelijk behandelen. Resultaten van oogheelkundig en DNA onderzoek worden opgeslagen in een landelijke database. Daarbij zullen je persoonlijke gegevens worden vervangen door een codenummer. Alleen je eigen oogarts heeft toegang tot je persoonlijke gegevens.

De resultaten van het onderzoek worden in wetenschappelijke tijdschriften en op websites over erfelijke netvliesafwijkingen gepubliceerd. De informatie wordt gepubliceerd zonder dat je naam daaraan wordt verbonden. Zowel de onderzoekers als de uitgevers van wetenschappelijke tijdschriften doen er alles aan om jouw anonimiteit te waarborgen. Het is echter mogelijk dat iemand je kan identificeren, bijvoorbeeld omdat iemand die in een ziekenhuis voor je heeft gezorgd je netvliesfoto of OCT scan herkent.

Wordt je huisarts en/of behandelend specialist geïnformeerd bij deelname?

Alleen als we de erfelijke oorzaak van de afwijking vinden, dan zullen we je huisarts 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 je ziekenhuis goedkeuring gegeven om dit onderzoek uit te voeren. Meer informatie over de goedkeuring vind je in de Algemene brochure.

Wilt je nog iets weten?

Als je tijdens de studie vragen of klachten hebt, kun je contact opnemen met je oogarts of klinisch geneticus. Als je twijfelt over deelname kun je 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 je voor of tijdens de studie Patiënteninformatie en toestemmingsformulier *IC2 Inclusie RP5000* voor **jongeren van 12 t/m 17 jaar**, versie 03, d.d. 07-06-2013,



vragen hebt die je liever niet aan de onderzoekers stelt, kun je 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
AMC & NIN	Dr. M.J. van Schooneveld	<i>oogarts</i>	020-5669111	AMC, afd. oogheelkunde, Meiberg 9, 1105 AZ Amsterdam
	Prof. dr. R. Schlingemann	<i>oogarts</i>	020-5663682	
	Prof. dr. M.P. Mourits	<i>onafhankelijk oogarts</i>	020-5663518	NIN, Meibergdreef 47, 1105 BA Amsterdam
	Dr. A. Plomp	<i>klinisch geneticus</i>	020-5666101	
Bartiméus	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	
Erasmus MC	Prof. dr. C.C.W. Klaver	<i>oogarts</i>	010-4639222	EMC, afd. oogheelkunde, Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam
	Dr. N.C. Naus	<i>onafhankelijk oogarts</i>	010-7040135	
Leiden UMC	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
Oogziekenhuis Rotterdam	Dr. L.I. van den Born	<i>oogarts</i>	010-4017777	Oogziekenhuis Rotterdam, Postbus 70030, 3000 LM Rotterdam
	Dr. M.J.H. Tjon	<i>oogarts</i>	010-4017777	
	Dr. S. Yzer	<i>onafhankelijk oogarts</i>	010-4023449	
UMC Groningen	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	
UMC St Radboud	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	stafsecr@ohk.umcn.nl
	Dr. W.A.G. van Zelst	<i>klinisch geneticus</i>	024-3613946	RUMC, afd. klinische genetica
UMC Utrecht	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>		
VUMC	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 jongeren van 12 t/m 17 jaar*.

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 ik meedoe.

Ik weet dat meedoen helemaal vrijwillig is. Ik weet dat ik op ieder moment kan beslissen om toch niet mee te 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 mijn gegevens 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 mijn huisarts op de hoogte te brengen van de uitslag van het genetisch onderzoek.

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

Ik geef wel/geen** toestemming om mijn DNA 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 om aan dit onderzoek mee te doen.

Naam proefpersoon:

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: ____ / ____ / _____

* Voor jongeren van 12 t/m 17 jaar, die zelfstandig beslissingen kunnen nemen (wilsbekwaam zijn), moeten de ouders/voogd ook het toestemmingsformulier voor ouders/voogd ondertekenen.

** Doorhalen wat niet van toepassing is.