



GENDIA

KANKER RISICO TEST

BESCHRIJVING: De KANKER RISICO TEST bepaalt uw risico op erfelijke kanker door de analyse van 30 genen die betrokken zijn bij een erfelijke aanleg voor kanker.

De KANKER RISICO TEST spoort dus geen bestaande kanker op, maar een verhoogd risico om kanker te ontwikkelen, voornamelijk kanker van de borst, eierstokken (ovaria), baarmoeder (uterus), darm, maag, alveesklier (pancreas), huid (melanoom) en prostaat. Wanneer met de KANKER RISICO TEST een genvariant wordt gevonden die een verhoogd risico op één van bovenstaande kankers geeft, kan een meer gerichte kankerscreening en preventieplan voor u worden opgesteld.

WAAROM EEN KANKER RISICO TEST ? Meer dan 1 op 3 personen ontwikkelt tijdens het leven kanker en meer dan 1 op 5 personen sterft daaraan. De meeste kankers zijn niet erfelijk maar kanker van de borst, eierstok, baarmoeder, darm, maag, alveesklier (pancreas), huid (melanoom) en prostaat vaak wel. Sommige mensen hebben een hoog risico op deze kankers door de aanwezigheid van een genvariant in hun erfelijk materiaal (DNA), welke door de KANKER RISICO TEST kan opgespoord worden. In het geval een genvariant gevonden wordt die een verhoogd risico op kanker meebrengt, kan een kankerscreening en preventieplan opgesteld worden, zodat kanker kan voorkomen worden of in een vroeg stadium kan gediagnosticeerd worden.

Tevens kan de KANKER RISICO TEST nagaan of uw kinderen of andere familieleden eveneens een verhoogd risico op één van bovenstaande kankers hebben.

STAAL: De KANKER RISICO TEST wordt uitgevoerd op speeksel in een Oragene® kit die kan worden aangevraagd bij GENDIA in Antwerpen. De speekselkit kan op kamertemperatuur volgens de instructies teruggestuurd worden naar GENDIA (Emiel Vloorsstraat 9, 2020, Antwerpen, België).

DUURTIJD: De KANKER RISICO TEST duurt 2 maanden gerekend vanaf de aankomst van het staal bij GENDIA.

METHODE: De KANKER RISICO TEST analyseert 30 genen die betrokken zijn bij de ontwikkeling van erfelijke tumoren zoals kanker van de borst, eierstokken, baarmoeder, darm, maag, alveesklier (pancreas), huid (melanoom) en prostaat. De 30 genen die met de KANKER RISICO TEST worden geanalyseerd zijn: BRCA1, BRCA2, APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CDK4, CHEK2, EpCAM, GREM1, MLH1, MSH2, MSH6, MITF, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11 en TP53.



De analyse bestaat uit NGS sequentie analyse, die zowel sequentie varianten als deleties-duplicaties in deze 30 genen detecteert. Het lab zal de genetische informatie die zij verkrijgt uit de analyse van uw DNA de-identificeren en opslaan in wetenschappelijke databanken om onze kennis over genvarianten te vergroten. De KANKER RISICO TEST werd ontwikkeld en wordt uitgevoerd door een test laboratorium in Californië, USA, dat geaccrediteerd is door het College van Amerikaanse Pathologen (CAP) en voldoet aan de certificatie-eisen voor hoge complexe laboratoriumtesten, zoals vastgelegd in het kader van het Clinical Laboratory Improvement Amendementen (CLIA). Door ondertekening van dit Informed Consent formulier erkent u en gaat u ermee akkoord dat uw staal en persoonlijke informatie zal worden overgedragen aan het test laboratorium in Californië, USA voor de KANKER RISICO TEST.

RESULTATEN: De resultaten zullen persoonlijk per e-mail naar u worden verzonden.

Als u wenst dat uw arts of anderen een kopie ontvangen, kan u dit aangeven op het aanmeldingsformulier.

Er zijn 3 mogelijke resultaten van de KANKER RISICO TEST:

- 1. Er wordt een genvariant gevonden die kanker kan veroorzaken:** dit betekent dat U een verhoogd risico hebt om één van bovenstaande kankers te ontwikkelen. Dit hoeft niet te betekenen dat U kanker hebt of dat U zeker één van bovenstaande kankers zal ontwikkelen in de toekomst. Maar het is in dat geval belangrijk dat u deze resultaten bespreekt met de GENDIA arts en met uw eigen arts zodat een gepersonaliseerde kanker screening en preventieplan kan opgesteld worden om kanker te voorkomen of in een vroeg stadium te diagnosticeren.
- 2. Er wordt geen genvariant gevonden die geassocieerd is met een verhoogd risico op erfelijke kanker (pathogene genvariant):** U hebt dan geen verhoogd risico om kanker te ontwikkelen vanwege een genvariant in één van de 30 genen die in de test geanalyseerd werden. Dit betekent echter niet dat u nooit kanker zal ontwikkelen, maar enkel dat er geen verhoogd risico kon aangetoond worden in de onderzochte genen.
- 3. Er wordt een genvariant met onbekende betekenis (VUS) gevonden:** een VUS wordt niet gerapporteerd in de resultaatsbrief, maar elke 6 maanden opnieuw geëvalueerd door GENDIA in samenwerking met het test laboratorium. Als nieuwe informatie aangeeft dat de VUS geassocieerd is met een verhoogd risico om kanker te ontwikkelen, wordt er contact met u opgenomen om de implicaties te bespreken. Een nieuwe staalafname/analyse is niet nodig.



BEPERKINGEN: De KANKER RISICO TEST is bedoeld om genvarianten op te sporen in 30 genen waarvan men momenteel weet dat ze betrokken zijn bij één van bovenstaande erfelijke kankers. Het moge echter duidelijk zijn dat geen enkele test alle genetische oorzaken van kanker kan ontdekken. Zoals bij alle medische testen is er eveneens een kleine kans op een vals-positief of vals-negatief resultaat. Een vals-positief resultaat betekent dat de KANKER RISICO TEST een genvariant detecteert die in feite niet aanwezig is. Een vals-negatief resultaat betekent dat de KANKER RISICO TEST een genvariant niet detecteert die wel aanwezig is. Bij personen met een allogene beenmergtransplantatie (beenmerg van een donor) of een bloedtransfusie binnen de 7 dagen voor de KANKER RISICO TEST, of bij personen met een actieve hematologische maligniteit (bloed-gerelateerde kanker zoals leukemie, lymfoom of multipel myeloom), of een zeldzame biologische afwijking (mosaicisme), kan de KANKER RISICO TEST niet worden uitgevoerd omdat deze aandoeningen de nauwkeurigheid van de KANKER RISICO TEST kunnen beïnvloeden. Andere bronnen van fouten zijn onder andere staalverwisseling, slechte kwaliteit van het staal of besmetting, specifieke DNA sequentie eigenschappen en technische fouten in het labo. Het test labo is in deze gevallen niet aansprakelijk.

De analyse is gebaseerd op informatie uit de medische literatuur en wetenschappelijke databases die beschikbaar is op het moment van de analyse. Omdat de literatuur en wetenschappelijke kennis voortdurend worden bijgewerkt, wordt ook uw resultaat herhaaldelijk getoetst aan eventuele nieuwe bevindingen, en wordt U hierover geïnformeerd. Door ondertekening van dit Informed Consent, begrijpt en accepteert u dat de resultaten vermeld in het testrapport kunnen aangepast worden aan nieuwe inzichten, en dat GENDIA noch het test labo in deze gevallen aansprakelijk zijn.

Alleen genvarianten die duidelijk geassocieerd zijn met een verhoogd risico op één van bovenstaande kankers (pathogene varianten) worden gerapporteerd. Als deel van de test detecteert het labo ook de aanwezigheid van varianten met onduidelijke klinische betekenis (VUS): dit zijn genvarianten waar verder onderzoek nodig is om te bepalen of ze zijn geassocieerd met een verhoogd risico op kanker. Het labo zal U de informatie over deze VUS alleen geven indien u deze wenst te ontvangen, of als aanvullend onderzoek ons in staat stelt om de betekenis van de VUS te achterhalen.

De KANKER RISICO TEST is geen diagnostische test, het is een risico-bepalende test. Het test rapport is niet bedoeld ter vervanging van het advies van een zorgverlener. Door ondertekening van dit Informed Consent, begrijpt en accepteert u dat de resultaten in het kader van een bredere medische behandeling door een zorgverlener moet worden beschouwd, en dat u geen medische beslissingen mag maken zonder overleg met een zorgverlener.

PRIVACY EN VERTROUWELIJKHEID: Uw bloed en DNA zal alleen worden gebruikt voor de KANKER RISICO TEST. Uw DNA zal worden bewaard in het test labo in de USA. De resultaten van de KANKER RISICO TEST zullen worden bewaard bij GENDIA en in het test laboratorium in de USA.

GENDIA zal voldoen aan de wet- en regelgeving van België en de EU met betrekking tot de bescherming van persoonsgegevens en het verzamelen, gebruiken, verwerking en opslag van patiëntgegevens, en het test labo in de USA zal voldoen aan de wet- en regelgeving



van de USA met betrekking tot privacy van gegevens en het verzamelen, gebruiken, verwerking en opslag van patiëntgegevens.

De resultaten van de KANKER RISICO TEST zullen alleen aan U worden gemeld, ook niet aan derden, met inbegrip van familieleden, verzekeraars en artsen, tenzij u dit aangeeft op het aanmeldingsformulier.

GEbruik VAN DATA EN DNA: Door ondertekening van dit Informed Consent, gaat u ermee akkoord dat uw DNA staal, persoonlijke informatie en resultaten kunnen worden geanonimiseerd, opgeslagen en gebruikt door het test laboratorium voor interne kwaliteitsbewaking, validatie, onderzoek en ontwikkeling. U stemt ook in met: (a) het gebruik van uw geanonimiseerd DNA staal in het onderzoek van het test laboratorium met andere onderzoeksgroepen; en (b) de opslag van uw DNA staal in het test laboratorium zodat u eventueel extra tests in de toekomst kan aanvragen op hetzelfde DNA staal.

U hebt de mogelijkheid om GENDIA te vragen dat uw DNA staal of uw persoonlijke gegevens worden vernietigd en worden verwijderd uit onze databases, met inachtneming van de geldende wet- en regelgeving. Hou er rekening mee dat de schrapping van deze informatie voorafgaand aan de voltooiing van de test zal resulteren in een annulering van de test, en geen resultaten aan u of uw zorgverlener worden verstrekt. Hoewel we uw persoonlijke gegevens uit onze actieve databases kunnen verwijderen, zullen sommige van uw persoonlijke gegevens gearhiveerd blijven in back-ups voor de naleving van wet- en regelgeving en andere eisen. Informatie die reeds gedeïdentificeerd werd, komt niet in aanmerking voor vernietiging, verwijdering, of wijziging. Als u ervoor kiest om uw DNA staal te laten vernietigen of uw persoonlijke gegevens te verwijderen uit onze actieve databases, neem dan schriftelijk contact op met GENDIA.

GENETISCHE COUNSELING: Een consultatie met genetisch advies en uitleg van de test is aanbevolen vooraleer men besluit de test uit te laten voeren. Uw arts of een GENDIA arts zal uw persoonlijke en familievoorgeschiedenis doornemen om te bepalen of de KANKER RISICO TEST een geschikte test is voor U. Zeker wanneer er een pathogene genvariant wordt gevonden die geassocieerd is met een verhoogd kankerrisico, is een consultatie met bespreking van de resultaten en de aanbevolen vervolgstappen sterk aangeraden.

Dit advies kan worden verstrekt door genetische counselors van GENDIA.

U kan hiervoor een afspraak maken via email info@gendia.net

AANVRAAGFORMULIER: Aanvraagformulieren zijn te bekomen via info@gendia.net

PRIJS: Prijs van de test zonder consultatie: 299 Euro.

BETALING: De betaling is verschuldigd binnen de maand na de factuurdatum.



TABEL 1 : Genen die in de KANKER RISICO TEST worden geanalyseerd, en hun associatie met kanker.

GEN	Borst	Eierstok	Baarmoeder	Darm	Maag	Alvleesklier	Huid	Prostaat
BRCA1	●	●				●		●
BRCA2	●	●				●	●	●
MLH1		●	●	●	●	●		
MLH2		●	●	●	●	●		
MSH6		●	●	●	●			
PMS2		●	●	●				
EPCAM		●	●	●	●	●		
APC				●	●	●		
MUTYH				●				
MITF							●	
BAP1							●	
CDKN2A						●	●	
CDK4							●	
TP53	●	●	●	●	●	●	●	●
PTEN	●		●	●			●	
STK11	●	●	●	●	●	●		
CDH1	●				●			
BMPR1A				●	●	●		
SMAD4				●	●	●		
GREM1				●				
POLD1				●				
POLE				●				
PALB2	●	●				●		
CHEK2	●			●				●
ATM	●					●		
NBN	●							●
BARD1	●	●						
BRIP1	●	●						
RAD51C		●						
RAD51D		●						



TABEL 2 : Risico op verschillende frequente tumoren bij vrouwen en mannen.
Een verhoogd risico op de tumoren in het blauw wordt met de KANKER RISICO TEST opgespoord.

TUMOR	VROUW	MAN
Borst	1 / 8	1 / 769
Eierstokken	1 / 76	-----
Baarmoeder	1 / 36	-----
Darm	1 / 23	1 / 21
Maag	1 / 152	1 / 93
Alveesklier	1 / 67	1 / 65
Huid	1 / 61	1 / 38
Prostaat	-----	1 / 7
Long	1 / 17	1 / 14

TABEL 3 : Percentage van de tumoren dat overgeërfd is.
Een verhoogd risico op de tumoren in het blauw wordt met de KANKER RISICO TEST opgespoord.

TUMOR	% OVERGEERFD
Borst	1 / 10
Eierstokken	1 / 8
Baarmoeder	1 / 10
Darm	1 / 20
Maag	1 / 50
Alveesklier	1 / 10
Huid	1 / 20
Prostaat	1 / 20
Long	< 1 / 100



AANVRAAGFORMULIER KANKER RISICO TEST

(IN TE VULLEN DOOR PATIENT)

p7 - 12 ingevuld meesturen met de afnamekit
p1 – 6 van de infobrochure kan u zelf bijhouden.

TOESTEMMING

1. Ik bevestig dat ik alle bovenstaande informatie, inbegrepen de mogelijkheden en de beperkingen van de KANKER RISICO TEST heb gelezen en begrijp en dat ik hiermee akkoord ga.
2. Ik bevestig dat ik het patiëntformulier naar het beste van mijn kennis heb ingevuld.
3. Ik ga akkoord met de Algemene Voorwaarden en het privacy beleid van GENDIA.

INFORMED CONSENT

1. I confirm that I have read all of the information in this authorization and informed consent document, and I understand what it says and agree to it.
2. I confirm that I have filled out the patient submission form below to the best of my knowledge.
3. I agree to the Terms of Service and privacy policy of GENDIA.

Handtekening: ...

Datum: ...

**Kleef hier 1 barcode sticker**

(de barcode-stickers vindt u terug op de onderkant van het plastic doosje)

**OPGELET**

- Kleef 1 barcode-sticker op dit formulier
- Laat 1 barcode op het plastic doosje.
- De afname-tube moet terug in het plastic doosje voor verzending.

Geef in drukletters in te vullen**Patiënt Informatie**

*** Om maximale privacy van patiënten te garanderen werkt GENDIA alleen met patiënt codes en niet met patiënt namen.
Gebruik daarom een CODE (met ten minste 6 cijfers en / of letters) in plaats van uw NAAM, en bewaar deze code op een veilige plaats, omdat GENDIA deze code in alle documenten zal gebruiken.**

Patiënt Code*	...
Geboortedatum	...
Geslacht	<input type="checkbox"/> Man <input type="checkbox"/> Vrouw
Adres	...
Telefoon	...
Email	...

Behandelend arts

Naam + Voornaam	...
Adres	...
Telefoon	...
Email	...



PERSOONLIJKE ZIEKTEGESCHIEDENIS

1. Hebt u ooit een genetische test gehad op kanker ?

- Neen
- Ja, de genetische test werd uitgevoerd
 - Op de volgende genen: ...
 - Door het volgende labo: ...

Vermeld eventuele genvarianten die werden geïdentificeerd:

...

2. Hebt u ooit kanker gehad ?

- Borstkanker in 1 borst, gediagnosticeerd in *(jaar)* ...
- Borstkanker van beide borsten gediagnosticeerd in *(jaar)* ... en in *(jaar)* ...
- Eierstok, of eileider kanker, gediagnosticeerd in *(jaar)* ...
- Primaire buikvlieskanker, gediagnosticeerd in *(jaar)* ...
- Baarmoeder (uterus) kanker (*let op baarmoederkanker is verschillend van baarmoederhalskanker*) gediagnosticeerd in *(jaar)* ...
- Darmkanker gediagnosticeerd in *(jaar)* ...
- Maagkanker gediagnosticeerd in *(jaar)* ...
- Alveesklierkanker (pancreas) gediagnosticeerd in *(jaar)* ...
- Huidkanker (melanoom) gediagnosticeerd in *(jaar)* ...
- Prostaatkanker gediagnosticeerd in *(jaar)* ...
- Hematologische kanker (bijvoorbeeld leukemie, lymfoom, multiple myeloom)
 - Ik ben in actieve behandeling
 - Ik ben in remissie

3. Hebt U ooit bestralingstherapie gehad ?

- Neen
- Ja, van volgend(e) orga(a)n(en): ...

4. Hebt u ooit een chemotherapie gehad ?

- Neen
- Ja, omwille van volgende reden(en): ...



PERSOONLIJKE ZIEKTEGESCHIEDENIS

5. Hebt u ooit een operatieve orgaanverwijdering gehad ?

- Neen
- Ja, van borst(en) in *(jaar)* ...
- Ja, van eierstokken in *(jaar)* ...
- Ja, van baarmoeder in *(jaar)* ...
- Ja, van darm in *(jaar)* ...
- Ja, van poliepen in *(jaar)* ...
- Ja, van melanoom (huidkanker) in *(jaar)* ...
- Ja, van prostaat in *(jaar)* ...

6. Hebt u ooit een biopsie gehad ?

- Neen
- Ja, van volgend(e) orga(a)n(en): ...
Met volgend resultaat: ...

7. Zijn er ooit darmpoliepen gevonden ?

- Neen
- Ja, in volgend deel van de de darm: ...
Aantal poliepen: ...
Het laatste darmonderzoek (scopie) dateert van: ...

8. Hebt u ooit een beenmergtransplantatie gehad ?

- Neen Ja
- Indien ja: was het getransplanteerde beenmerg uw eigen beenmerg ?
 Neen Ja

9. Hebt u een bloedtransfusie gehad in de week voor uw speeksel monster voor deze test ?

- Neen Ja



FAMILIALE ZIEKTEGESCHIEDENIS

1. Als een van de onderstaande familieleden kanker heeft (gehad) graag meer info:

- Ouder(s)
....
- Grootouder(s)
...
- Kind(eren)
...
- Broer(s)-zus(sen)
...
- Tante(s)
...
- Oom(s)
...

Volgende kankers zijn relevant bij de KANKER RISICO TEST: borstkanker, kanker aan de eierstokken (ovaria), baarmoeder (uterus), darm, maag, alvleesklier (pancreas), huid en prostaat.

2. Is er bij een van bovenstaande familieleden ooit een genetische test naar kanker gebeurd ?

- Neen
 Ja

Zo ja, bij wie, welke test, met welk resultaat ?

...



FAMILIALE ZIEKTEGESCHIEDENIS

3. Familie stamboom

Als een van de bovenstaande familieleden kanker heeft (gehad) van de borst, eierstokken (ovaria), baarmoeder (uterus), darm, maag, alvleesklier (pancreas), huid (melanoom) en prostaat graag een stamboom optekenen.

....