

The clinical profile of children growing up with Helsmoortel – Van der Aa syndrome in Flanders and The Netherlands

Informatieformulier voor ouders

Autisme is een veel voorkomende aandoening. Sinds enkele jaren is het duidelijk dat erfelijkheid hierin een belangrijke rol speelt. Het erfelijk materiaal wordt bewaard in de vorm van chromosomen. Op de chromosomen zitten de genen, die op hun beurt opgebouwd zijn uit DNA (desoxyribonucleïnezuur). In het DNA zit de code waarin erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd. Een verandering in het DNA wordt een mutatie genoemd.

Deze studie richt zich tot kinderen met een mutatie in het *ADNP*-gen, wat het Helsmoortel - Van der Aa syndroom als gevolg heeft (OMIM 615873). Het doel van de studie is dit subtype van autisme beter te begrijpen. Een goede karakterisering van de aandoening is bovendien noodzakelijk wanneer op termijn therapie aangeboden zou worden, om het effect hiervan te beoordelen. Deze studie draagt bij tot een betere kennis over het syndroom en biedt zowel deelnemers als zorgverleners een beter perspectief in de noden binnen de behandeling en opvolging van de deelnemers. Verder biedt de studie ook een bredere toekomstvisie en beeld op evolutie met betrekking tot het Helsmoortel – Van der Aa syndroom.

Voor dit project werd u benaderd door de behandelend arts van uw kind. Een klinisch onderzoek en eventueel IQ-testen, gedragstesten of een onderzoek van het bewegingspatroon (ganganalyse) kunnen uitgevoerd worden of zijn in het verleden reeds om andere redenen uitgevoerd. De beschikbaar gestelde medische gegevens zullen gebruikt worden voor de klinische karakterisering van de aandoening.

Er zal u gevraagd worden deel te nemen aan een online interview samen met andere ouders van kinderen met HVDAS waarin, volgens verschillende thema's, vragen worden gesteld. Elk thema zal een aantal open vragen bevatten. Deze interviews zullen onder de vorm van een éénmalige plenaire sessie verlopen die opgenomen zal worden. Deze sessie zal op voorhand aangekondigd worden en zal via het online platform 'Microsoft teams' verlopen. Hierin zal, van elke deelnemer, één of meerdere vertegenwoordigers deze

vragen uitgebreid kunnen beantwoorden en zullen ook resultaten van onze studie afgetoetst worden. De audio-opname van deze éénmalige plenaire sessie zal worden bewaard voor extractie van gegevens en meteen nadien worden verwijderd. De bekomen informatie zal door middel van het programma Excel verder geanalyseerd worden.

De gegevens die in de loop van dit project verzameld worden, zullen gecodeerd en bewaard worden in de hiertoe bijhorende databases. Uw klinische gegevens en de transcriptie van het interview zullen geanonimiseerd bewaard worden gedurende 20 jaar.

De resultaten van de studie kunnen gepresenteerd worden op congressen en in wetenschappelijke tijdschriften. De onderzoekers verplichten zich ertoe om de verspreiding van een publicatie met de grootste zorgvuldigheid te bewaken. Ze kunnen echter niet uitsluiten dat het artikel via sociale en andere media gedeeld wordt. Dit valt buiten de volledige controle van het onderzoeksteam. Ook de opname van het interview zal op deze manier behandeld worden.

Alle persoonsgegevens, die over u verzameld worden, zullen worden verwerkt in overeenstemming met de Europese Algemene Verordening Gegevensbescherming (General Data Protection Regulation (AVG/GDPR) – EU2016/679) en de Belgische wet van 30 juli 2018 die deze verordening verder uitwerkt.

Deze klinische studie is beoordeeld door een onafhankelijke commissie voor ethiek, nl. het Ethisch Comité van het Universitair Ziekenhuis Antwerpen, die een gunstig advies heeft gegeven op 07/07/2025.

Toestemmingsformulier

voor ouders / voogd van een minderjarige / wilsonbekwame meerderjarige:

Naam patiënt :

Geboortedatum :

The clinical profile of children growing up with Helsmoortel – Van der Aa syndrome in Flanders and The Netherlands

Deel enkel bestemd voor patiënt(e), ouder(s) of wettelijke vertegenwoordiger(s)

Hierbij bevestig ik, ondergetekende (naam & voornaam) _____

_____ dat ik over de studie ben ingelicht en een kopie van het “Informatieformulier” en het “Toestemmingsformulier” ontvangen heb. Ik heb de informatie gelezen en begrepen. De arts heeft mij voldoende informatie gegeven over de inhoud van de studie. Bovendien werd mij voldoende tijd gegeven om de informatie te overwegen en om vragen te stellen, waarop ik bevredigende antwoorden gekregen heb.

- Ik stem geheel vrijwillig toe deel te nemen aan deze studie en om mee te werken aan de gevraagde onderzoeken. Ik ben bereid informatie te verstrekken i.v.m. medische geschiedenis, geneesmiddelengebruik en eventuele deelname aan andere studies.
- Ik heb begrepen dat ik de deelname aan deze studie op elk ogenblik mag stopzetten zonder dat dit gevolgen heeft voor de behandeling van mijn kind en dat niet deelnemen eveneens geen gevolgen heeft voor de behandeling van mijn kind.
- Ik geef toestemming aan de verantwoordelijken (Handicapstudies (ELIZA) Universiteit Antwerpen) om inzage te hebben in de aangeleverde klinische informatie.
- Ik heb het recht om aan de studiearts te vragen welke gegevens er over mezelf of mijn kind verzameld worden in het kader van deze studie en om inzage in deze persoonlijke informatie te krijgen. Ik ga akkoord met de verzameling, de verwerking en het gebruik van de medische gegevens, zoals beschreven in het informatieblad voor de patiënt. Ik ben mij bewust van het doel waarvoor de gegevens verzameld, verwerkt en gebruikt worden in het kader van deze studie.
- Voor de mogelijke schade als gevolg van deelname aan de studie is een verzekering afgesloten door de betrokken instelling (Universiteit Antwerpen).

- Er zullen geen kosten aangerekend worden voor de studiebezoeken, consultaties, onderzoeken of behandelingen die rechtstreeks verband houden met de studie. Er wordt geen vergoeding voor de verplaatsingskosten voorzien.
- Ik mag op elk moment de onderzoeker of een lid van het onderzoeksteam contacteren indien ik bijkomende informatie nodig heb.
- Indien ik toestem om deel te nemen aan dit onderzoek betekent dit dat ik toestemming geef tot het gebruik van mijn persoonsgegevens die in het kader van dit onderzoek worden verzameld.
- Het Universitair Ziekenhuis Antwerpen is als opdrachtgever van de studie verantwoordelijk voor de verwerking van mijn persoonsgegevens. Vragen betreffende het beheer van mijn gegevens kan ik stellen aan de onderzoeksarts, mijn behandelend arts of aan de functionaris voor de gegevensbescherming van het UZA via email: dpo@uza.be.
- Wanneer ik vind dat mijn rechten met betrekking tot mijn persoonsgegevens onvoldoende worden gerespecteerd, kan ik steeds terecht bij de functionaris voor de gegevensbescherming die desgevallend de nodige maatregelen zal treffen. Ik heb ook het recht om een klacht in te dienen bij de Belgische Gegevensbeschermingsautoriteit. Meer informatie kan ik nalezen op <https://www.uza.be/privacy.html>.
- Ik weet dat ik het recht heb om mijn gegevens in te zien en te verbeteren. Als ik klachten heb over het beheer van mijn gegevens weet ik dat ik me kan richten tot de onderzoekers, mijn arts, of de functionaris voor de gegevensbescherming van mijn gegevens:

(voor UZA:) het UZA, dpo@uza.be

(voor UA:) de UA, privacy@uantwerpen.be

(voor derde opdrachtgevers:] Charlotte Danen, Eva Van Oekelen en Pavithraa Pitchai ,
Charlotte.Danen@student.uantwerpen.be, Eva.VanOekelen@student.uantwerpen.be en
Pavithraa.Pitchai@student.uantwerpen.be

Handtekening:

Moeder: _____ Datum: _____ en/of

Vader: _____ Datum: _____ en/of

Wettelijk vertegenwoordiger: _____ Datum: _____

**The clinical profile of children growing up with Helsmoortel – Van der
Aa syndrome in Flanders and The Netherlands**

Deel enkel bestemd voor het onderzoeksteam

Ik, ondergetekende, _____ bevestig hierbij dat ik
_____ (volledige naam van de patiënt(e) of zijn/haar
wettelijke vertegenwoordig(st)er) heb ingelicht en dat deze zijn/haar toestemming heeft gegeven om deel te
nemen aan de studie.

Datum: _____

Handtekening: _____
