

## **Patienteninformation zur Studie:**

### ***Beschreibung des klinischen Bildes von erwachsenen Menschen mit seltenen genetischen Syndromen***

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

wir möchten Sie fragen, ob Sie an einer wissenschaftlichen Studie teilnehmen möchten. In dieser Patienteninformation finden Sie alles Wesentliche zu der Studie.

Bitte lesen Sie diese Information sorgfältig durch. Ihre Ärztin oder Ihr Arzt wird mit Ihnen über die Studie sprechen und Ihre Fragen beantworten.

Bei uns sollen bis zu 100 Personen an der Studie teilnehmen.

Diese Studie wird von dem Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Düsseldorf geplant und durchgeführt.

Diese Einrichtung finanziert die Studie selbst.

Die Studie wurde der zuständigen Ethikkommission vorgelegt. Sie hat keine Einwände erhoben.

Die Teilnahme an der Studie ist freiwillig. Wenn Sie nicht teilnehmen wollen oder wenn Sie später Ihre Einwilligung widerrufen, werden Ihnen daraus keine Nachteile entstehen.

#### **1. Warum wird diese Studie durchgeführt?**

Im letzten Jahrzehnt konnten dank neuer Techniken zur Analyse der Erbinformation für viele seltene Erkrankungen eine genetische Ursache identifiziert werden. Jedoch gibt es derzeit nur sehr wenige Informationen über die Ausprägung des klinischen Bildes von seltenen Erkrankungen im Erwachsenenalter.

Wir möchten aus diesem Grund die klinischen Auffälligkeiten von erwachsenen Patienten mit seltenen genetischen Erkrankungen in dieser Studie zusammentragen. Anschließend sollen die gewonnenen Erkenntnisse in der wissenschaftlichen Fachliteratur veröffentlicht werden. Wir möchten durch diese Studie das Wissen der Ärzte in dem Bereich der seltenen syndromalen Erkrankungen erweitern und hierdurch zu einer Verbesserung der Versorgungslage und der Vorsorgemöglichkeiten für diese Patienten beitragen.

#### **2. Wie ist der Ablauf der Studie?**

Für diese Studie bitten wir Sie, den beiliegenden Fragebogen über Ihre Gesundheit sowie körperlichen und geistigen Merkmale bei Ihrem/Ihrer betreuenden Arzt/Ärztin ausfüllen zu lassen und an uns zurückzuschicken. Der Fragebogen umfasst Fragen über vorherige Veröffentlichungen von klinischen Daten, Ihre genetischen Untersuchungsergebnisse, Ihre gesundheitlichen Probleme, körperliche Besonderheiten und Ihre Fähigkeiten im Alltag. Das Ausfüllen wird ungefähr eine Stunde dauern und ist als wissenschaftliche Leistung der Ärztin/des Arztes zu verstehen.

Wenn Sie sich zu der Teilnahme an dieser Studie entschließen, erlauben Sie durch Ihre Einwilligung, dass wir die Ergebnisse dieser Studie für wissenschaftliche Veröffentlichungen und Vorträge auf wissenschaftlichen Kongressen verwenden. Hierbei werden von Dritten die veröffentlichten Ergebnisse nicht zu Ihnen (dem/der Studienteilnehmer:In) zugeordnet werden können. Dazu führen wir eine sog. Pseudonymisierung durch, das heißt, dass Ihre personenbezogenen identifizierenden Daten durch einen Schlüssel ersetzt werden. Die Daten werden vor der Publikation weiter anonymisiert, das heißt es werden keine Informationen veröffentlicht aus denen eine Zuordnung der veröffentlichten Daten zu Ihrer Person möglich ist oder nur mit unverhältnismäßig großem Aufwand. Ihre persönlichen Daten (Name, nicht aber Ihre Gesundheitsdaten), welche auf der unterschriebenen Einverständniserklärung vermerkt sind, müssen unter Umständen an die Redaktion der medizinischen Fachzeitschrift weitergeleitet werden. Diese Daten werden nicht in der Fachzeitschrift veröffentlicht.

Darüber hinaus können Sie den folgenden Vorhaben in der gesonderten Einwilligungserklärung einzeln zustimmen oder nicht zustimmen.

**a. Verwendung von Fotografien**

Wenn Sie der Verwendung von Fotografien zustimmen, erlauben Sie dem Studienteam mithilfe der Fotografien, die Sie uns zur Verfügung stellen, Beschreibungen von körperlichen Merkmalen (z.B. Gesichtsmerkmalen), die auf Ihre syndromale Erkrankung hinweisen, zu machen. Dies dient dem Zweck der einheitlichen Prüfung auf klinische Auffälligkeiten der Studienteilnehmer.

**b. Veröffentlichung von Fotografien**

Wenn Sie der Veröffentlichung von Fotografien zustimmen, werden diese ohne Nennung von persönlichen Daten veröffentlicht. Dennoch ist es möglich, dass Sie auf den Fotos von Dritten erkannt werden. Sie können daher eine Veröffentlichung der Fotografien ablehnen oder nur in eine Veröffentlichung der Fotografien des Gesichtes mit Verpixelung/Balken über den Augen zustimmen. Eine Veröffentlichung von Fotografien kann anderen Ärzten/Ärztinnen bei der Diagnosefindung und der Behandlung von Patienten:Innen helfen.

**c. Zugang zu relevanten Gesundheitsdaten:**

Durch Ihre Einwilligung erlauben Sie uns, auf relevante, Ihre syndromale Erkrankung betreffende Informationen, zuzugreifen z.B. Ihre genetischen Untersuchungsergebnisse, Ihre gesundheitlichen Probleme und Ihre Probleme im Alltag. Solche medizinischen Informationen können z.B. aus Krankenakten hervorgehen. Hierfür würden wir ggf. Ihren Hausarzt/ihre Hausärztin und/oder Kinderarzt/Kinderärztin kontaktieren.

**3. Welche Risiken sind mit einer Teilnahme an der Studie verbunden?**

Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeitsrisiken (z.B. die Möglichkeit, Sie zu identifizieren). Diese Risiken lassen sich nicht völlig ausschließen und steigen, je mehr Daten miteinander verknüpft werden können, insbesondere auch dann, wenn Sie selbst (z.B. zur Ahnenforschung) genetische Daten im Internet veröffentlichen. Auch sonst kann eine Re-Identifizierung nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden.

**4. Ist es möglich, im Verlauf aus der Studie auszusteigen?**

Ihre Teilnahme an dieser Studie ist freiwillig. Sie können jederzeit die Teilnahme beenden. Sie müssen dies nicht begründen. Es entstehen für Sie dadurch keine Nachteile für Ihre medizinische Behandlung oder Ihr Verhältnis zu Ihrem/Ihrer behandelnden Arzt/Ärztin.

Ein Ausschluss aus der Studie ist möglich, wenn medizinische oder organisatorische Gründe dies notwendig machen.

**5. Information zum Datenschutz**

In dieser Studie sind Frau Ariane Schmetz und Frau Prof. Dr. med. Dagmar Wiczorek für die Datenverarbeitung verantwortlich. Rechtsgrundlage für die Verarbeitung ist die persönliche Einwilligung (Art. 6 Abs. 1a, Art. 9 Abs. 2a DSGVO). Die Daten werden zu jeder Zeit vertraulich behandelt.

Die Daten werden ausschließlich zum Zweck dieser oben beschriebenen Studie erhoben und nur in diesem Rahmen verwendet.

Die erfassten Daten beinhalten auch personenidentifizierende Daten (Name, aktuelles Alter und Geschlecht) sowie personenbezogene Gesundheitsdaten. Dazu gehören auch die genetischen Befunde des/der Studienteilnehmers:In.

Die Daten werden im Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Düsseldorf, Moorenstrasse 5, auf einem Server des Universitätsklinikums Düsseldorf gespeichert. Zugang hat nur das Studienteam. Der Pseudonymisierungsschlüssel befindet sich passwortgeschützt und verschlüsselt in einem separaten Ordner auf dem Server und ist nur der Person zugänglich, die die Pseudonymisierung vornimmt.

Wir bewahren Ihre Daten nur solange auf, wie dies für den oben genannten Zweck erforderlich ist. Die Daten werden spätestens nach Ablauf von 10 Jahren gelöscht.

Die Einwilligung zur Verarbeitung Ihrer Daten ist freiwillig. Sie können jederzeit die Einwilligung ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für Sie widerrufen. Danach werden keine Daten mehr erhoben. Falls Sie Ihre Einwilligung widerrufen, werden die bis dahin erhobenen Daten unverzüglich und irreversibel gelöscht.

Sie haben das Recht, Auskunft über die Daten zu erhalten, auch in Form einer unentgeltlichen Kopie. Darüber hinaus können Sie die Berichtigung, Sperrung, Einschränkung der Verarbeitung oder Löschung sowie gegebenenfalls eine Übertragung der Daten verlangen. Die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Einwilligung bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung wird hiervon nicht berührt.

Wenden Sie sich in diesen Fällen an:

Ariane Schmetz (ariane.schmetz@hhu.de) oder Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek (dagmar.wieczorek@hhu.de).

Bei Rückfragen zur Datenverarbeitung und zur Einhaltung des Datenschutzes wenden Sie sich bitte an den Datenschutzbeauftragten: Datenschutzbeauftragte UKD (0211/81-18419, Datenschutz@med.uni-duesseldorf.de, Moorenstrasse 5, 40225 Düsseldorf).

Sie haben ebenfalls das Recht, sich bei jeder Datenschutzaufsichtsbehörde zu beschweren. Eine Liste der Aufsichtsbehörden in Deutschland finden Sie unter: [https://www.bfdi.bund.de/DE/Infothek/Anschriften\\_Links/anschriften\\_links-node.html](https://www.bfdi.bund.de/DE/Infothek/Anschriften_Links/anschriften_links-node.html)

Die für Sie zuständige Aufsichtsbehörde erreichen Sie unter:

Landesbeauftragte für Datenschutz und Informationsfreiheit Nordrhein-Westfalen  
Kavalleriestraße 2-4  
40213 Düsseldorf  
Telefon: 0211/384 24-0  
E-Mail: [poststelle@ldi.nrw.de](mailto:poststelle@ldi.nrw.de)

Für Rückfragen stehen wir Ihnen selbstverständlich gerne zur Verfügung:

Institut für Humangenetik  
Universitätsklinikum Düsseldorf  
Gebäude 13.53.01, MFZ I  
Moorenstraße 5  
40225 Düsseldorf  
Tel: 0211/81-06796 (Prof. Dr. Wieczorek) -06784 (Ariane Schmetz)  
Fax: 0211/81-06083  
Email: [ariane.schmetz@hhu.de](mailto:ariane.schmetz@hhu.de), [dagmar.wieczorek@hhu.de](mailto:dagmar.wieczorek@hhu.de)

**Einwilligungserklärung zur Studie:**  
***Beschreibung des klinischen Bildes von erwachsenen Menschen mit seltenen genetischen Syndromen***

Ich wurde von \_\_\_\_\_ über die oben genannte Studie informiert. Ich habe die schriftliche Information und Einwilligungserklärung zu der oben genannten Studie erhalten und gelesen. Ich wurde ausführlich schriftlich und mündlich über den Zweck und den Verlauf der Studie, die Chancen und Risiken der Teilnahme und meine Rechte und Pflichten aufgeklärt. Ich hatte Gelegenheit Fragen zu stellen. Diese wurden zufriedenstellend und vollständig beantwortet.

Die Verarbeitung und Nutzung der persönlichen Daten für die oben genannte Studie erfolgt ausschließlich wie in der Information zur Studie beschrieben.

Im Detail stimme ich folgenden Punkten durch Ankreuzen zu (Zutreffendes bitte ankreuzen):

***Veröffentlichung von Ergebnissen, Verwendung genetischer Daten***

Ich willige ein, dass ausgewählte Studienergebnisse für wissenschaftliche (mündlich, gedruckte und/oder online verfügbare) Veröffentlichungen oder Vorträge auf wissenschaftlichen Kongressen verwendet werden. Ich habe verstanden, dass hierbei zu keinem Zeitpunkt die veröffentlichten Ergebnisse meiner Person von Dritten zugeordnet werden können.

***Verwendung von Fotos***

Ich bin mit der Verwendung von Fotos von mir zu dem alleinigen Zweck der einheitlichen Prüfung auf klinische Auffälligkeiten einverstanden (keine Veröffentlichung der Bilder)

☐ **Ja**                      ☐ **Nein**

***Veröffentlichung von Fotos***

Ich willige ein, dass Fotos von mir in einer wissenschaftlichen Publikation oder Vorträge auf wissenschaftlichen Kongressen verwendet werden dürfen.

☐ **Ja**                      ☐ **Nein**                      ☐ **Nur mit Verpixelung/Balken über den Augen**

***Zugang zu relevanten Krankenakten***

Ich bin einverstanden, dass im Rahmen dieser Studie auf relevante medizinische Informationen, wie z.B. die Krankenakte von mir zugegriffen werden darf und ggf. zu diesem Zweck die behandelnden Ärzte:Innen kontaktiert werden dürfen. Ich entbinde insoweit die jeweiligen Ärzte:Innen/ meinen Hausarzt/Hausärztin von der Schweigepflicht.

☐ **Ja**                      ☐ **Nein**

**Meine Einwilligung in die Teilnahme an der Studie ist freiwillig. Ich habe das Recht, meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen zu widerrufen, ohne dass mir dadurch Nachteile entstehen.**

**Ich willige hiermit in die Teilnahme an der oben genannten Studie und in die beschriebene Verarbeitung meiner personenbezogenen Daten, insbesondere auch Gesundheitsdaten, ein.**

\_\_\_\_\_  
Name der teilnehmenden Person in Druckbuchstaben

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der teilnehmenden Person

\_\_\_\_\_  
Name der aufklärenden Person in Druckbuchstaben

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift der aufklärenden Person