

## Information zur Studie:

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

Sehr geehrte Damen und Herren,

Sie sind der/die gesetzliche Vertreter:In einer Person mit einem seltenen genetischen Syndrom. Wir möchten Sie fragen, ob Sie in die Teilnahme der Person, die Sie betreuen, an einer wissenschaftlichen Studie einwilligen.

In dieser Patienteninformation finden Sie alles Wesentliche zu der Studie.

Bitte lesen Sie diese Information sorgfältig durch. Die Ärztin oder der 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 in die Teilnahme einwilligen 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/Ärztinnen in dem Bereich der seltenen syndromalen Erkrankungen erweitern und hierdurch zu einer Verbesserung der Versorgungslage und der Vorsorgemöglichkeiten für diese Patienten/Patientinnen beitragen.

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

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

Wenn Sie sich zu der Teilnahme Ihres der Person, welche Sie betreuen, 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 der Person, welche Sie betreuen (dem/der Studienteilnehmer:In) zugeordnet werden können. Dazu führen wir eine sog. Pseudonymisierung durch, das heißt, dass die personenbezogenen identifizierenden Daten des/der Studienteilnehmers:In 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 dem/der Studienteilnehmer:In möglich ist oder nur mit unverhältnismäßig großem Aufwand.

Ihre persönlichen Daten und die der Person, für die Sie der/die gesetzliche Vertreter:In sind (Name, nicht aber die 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 die syndromale Erkrankung Ihres Betreuten 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 der/die Studienteilnehmer:In auf den Fotos von Dritten erkannt wird. 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 Photographien 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, die syndromale Erkrankung der Person, welche Sie betreuen, betreffende Informationen, zuzugreifen z.B. die genetischen Untersuchungsergebnisse, die gesundheitlichen Probleme und die Probleme im Alltag der Person, welche Sie betreuen. Solche medizinischen Informationen können z.B. aus Krankenakten hervorgehen. Hierfür würden wir ggf. den Hausarzt/die Hausärztin und/oder Kinderarzt/Kinderärztin der Person, welche Sie betreuen 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, den/die Studienteilnehmer:In zu identifizieren). Diese Risiken lassen sich nicht völlig ausschließen und steigen, je mehr Daten miteinander verknüpft werden können, insbesondere auch dann, wenn Sie oder der/die Studienteilnehmer:In selber (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 auszuscheiden?**

Die Teilnahme an dieser Studie ist freiwillig. Sie können jederzeit die Teilnahme der Person, welche Sie betreuen, an der Studie beenden. Sie müssen dies nicht begründen. Es entstehen für Sie und die Person, welche Sie betreuen, dadurch keine Nachteile für die medizinische Behandlung oder dem Verhältnis zu dem/der behandelnden Arzt/Ärztin.

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

## **5. Einwilligung in die Studie**

Die Person, welche Sie betreuen, ist nicht einwilligungsfähig, gleichwohl ist sie über die Studie aufzuklären. Zu diesem Zweck gibt es eine gesonderte Informationsbroschüre in leichter Sprache und eine Ablehnung ist zu beachten. Die rechtswirksame Einwilligung zur Teilnahme an der Studie können nur Sie nach entsprechender Aufklärung erteilen. Ist die betreute Person in der Lage, Wesen, Bedeutung und Tragweite ihrer Teilnahme an der Studie zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten, so ist auch ihre Einwilligung erforderlich. Eine Unterschrift von ihr stellt dann keine Einwilligung im rechtlichen Sinne dar, sondern bringt lediglich zum Ausdruck, dass die betreute Person die Teilnahme an der Studie nicht ablehnt.

## **6. Information zum Datenschutz**

In dieser Studie sind Frau Ariane Schmetz und Frau Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek 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 die 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 der Daten ist freiwillig. Sie können jederzeit die Einwilligung ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für Sie oder die Person, welche Sie betreuen, 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

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 bin der/die gesetzliche Vertreter:In von \_\_\_\_\_ (teilnehmende Person). 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 zu der Person, für die ich der/die gesetzliche Vertreter:In bin, von Dritten zugeordnet werden können.

**Verwendung von Fotos**

Ich bin mit der Verwendung von Fotos von der Person, für die ich der/die gesetzliche Vertreter:In bin, 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 der Person, für die ich der/die gesetzliche Vertreter:In bin, 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 der Person, für die ich der/die gesetzliche Vertreter:In bin, zugegriffen werden darf und ggf. zu diesem Zweck die behandelnden Ärzte/Ärztinnen kontaktiert werden dürfen. Ich entbinde insoweit die jeweiligen Ärzte/Ärztinnen, den/die Hausarzt/Hausärztin von der Schweigepflicht.

Ja       Nein

**Meine Einwilligung in die Teilnahme der Person, für die ich der/die gesetzliche Vertreter:In bin, an der Studie ist freiwillig. Ich habe das Recht, meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen zu widerrufen, ohne dass mir oder der Person, für die ich der/die gesetzliche Vertreter:In bin, dadurch Nachteile entstehen.**

**Ich willige hiermit in die Teilnahme an der oben genannten Studie und in die beschriebene Verarbeitung der personenbezogenen Daten der Person, für die ich der/die gesetzliche Vertreter:In bin, insbesondere auch Gesundheitsdaten, ein.**

---

**Name der teilnehmenden Person in Druckbuchstaben**

---

**Name des/der gesetzlichen Vertreters:In der teilnehmenden Person**

---

**Ort, Datum**

---

**Unterschrift des/der gesetzlichen Vertreters:In der teilnehmenden Person**

---

**Name der aufklärenden Person in Druckbuchstaben**

---

**Ort, Datum**

---

**Unterschrift der aufklärenden Person**

**Falls die betreute Person in der Lage ist Wesen, Bedeutung und Tragweite ihrer Teilnahme an der Studie zu erkennen, ihren Willen hiernach auszurichten und ihr feinmotorisch eine Unterschrift möglich ist, so bitten wir um eine Unterschrift. Diese gilt als Zeichen, dass die betreute Person die Teilnahme an der Studie nicht ablehnt**

---

**Unterschrift der betreuten Person**