

Institut für Humangenetik, Geb. 13.58.01, Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

Institut für Humangenetik

Direktorin des Instituts
Prof. Dr. med. Dagmar Wiczorek
Telefon 0211 81-06795 /96
Fax 0211 81-06083
sekretariat-
humangenetik@med.uni-
duesseldorf.de

**Medizinisch Genetische
Ambulanz**
Geb.13.53 Ebene U1
Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

Terminvereinbarung
Telefon 0211 81-06088
Fax 0211 81-18034
humangenetik@med.uni-
duesseldorf.de

Hausanschrift des Instituts
Medizinisches Forschungszentrum I
Gebäude 13.58, Ebene 01
Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

Webseite:
[https://www.uniklinik-
duesseldorf.de/patienten-
besucher/klinikeninstitutezentren/ins
titut-fuer-humangenetik](https://www.uniklinik-duesseldorf.de/patienten-besucher/klinikeninstitutezentren/insttitut-fuer-humangenetik)

Ansprechpartner: Prof. Dr. med. D. Wiczorek Durchwahl: 0211 81-06795/96 E-Mail: Sekretariat-humangenetik@med.uni-duesseldorf.de Datum: 17.04.2025

Aufklärung zur Durchführung von Mikrobiomanalysen für Erziehungsberechtigte als Studienteilnehmer

Liebe Eltern,

wir möchten Sie um Ihre Einwilligung zur Verwendung von Stuhlproben und Speichelproben für die Durchführung von wissenschaftlichen Untersuchungen bitten.

Bitte nehmen Sie sich ausreichend Zeit, um die folgenden Informationen sorgfältig zu lesen. Fragen Sie Ihren Ansprechpartner im Institut, wenn Sie etwas nicht verstehen oder zusätzlich etwas wissen möchten.

Die Analyse Ihrer Stuhlprobe und Speichelprobe wird nur dann durchgeführt, wenn Sie dazu freiwillig und schriftlich Ihre Einwilligung erklären. Sofern Sie die Untersuchung nicht erlauben oder Ihre Einwilligung später widerrufen möchten, erwachsen Ihnen und Ihrem Kind daraus keine Nachteile. Die Ethikkommission der Medizinischen Fakultät der Heinrich-Heine-Universität hat festgestellt, dass keine ethischen oder rechtlichen Bedenken gegen die Durchführung der Probenentnahme und Analyse bestehen.

Warum fragen wir Sie?

Das Institut für Humangenetik Düsseldorf führt eine Studie zum Einfluss der ARID1B-assoziierten Entwicklungsstörung/Coffin-Siris-Syndrom, des Treacher Collins-Syndroms/Franceschetti-Syndroms und des Okulo-Aurikulo-Vertebralen Spektrums/Goldenhar-Syndroms auf das Mikrobiom durch. Bei den Patient/innen, also auch bei Ihrem Kind, sollen vor allem Unterschiede in der Zusammensetzung des Stuhlmikrobioms, also die Organismen, welche den Magen-Darm-Trakt besiedeln, und des oralen Mikrobioms, also die Organismen, welche den Mundraum besiedeln, zu gesunden Kontrollpersonen, also zu Ihnen, untersucht werden.

1. Probenentnahme

Wir benötigen alle 6 Monate über einen Zeitraum von 2,5 Jahren (insgesamt 6 Zeitpunkte) eine Stuhlprobe und eine Speichelprobe von Ihnen. Hierzu werden Sie mit einer Box ausgestattet, welche Ihnen die selbstständige Probennahme ermöglicht.

In der Box befinden sich neben einem Erfassungsbogen und Stuhlproben- sowie Speichelprobenröhrchen, ein Paar Einmalhandschuhe und ein so genannter Stuhlfänger. Der Stuhlfänger kann auf die Toilette aufgelegt werden und ermöglicht so eine kontaminationsfreie Entnahme der Probe nach dem Stuhlgang. Die Proben werden anschließend per Post an das Institut für Humangenetik geschickt. Sie tragen dabei keine Kosten.

Zudem soll ein Fragebogen ausgefüllt werden, welcher uns Informationen über Ihre Person (zum Beispiel Alter und Gewicht) sowie Faktoren, welche Ihr Mikrobiom beeinflussen können (zum Beispiel Ernährung, Alkoholkonsum und Einnahme von Medikamenten), gibt.

2. Was passiert mit den Ihren Proben?

DNA, welche die Erbinformationen trägt, gibt Auskunft über das Mikrobiom (Organismen, die den Darm, bzw. den Mundraum besiedeln) und wird aus der Stuhlprobe und der Speichelprobe extrahiert und mit modernen Verfahren zur Aufschlüsselung der Erbinformation sequenziert. Die erhaltenen Sequenzierungsdaten werden in Bezug auf die Zusammensetzung und Eigenschaften des Mikrobiomes, insbesondere auf das Vorkommen einzelner Arten, analysiert, und mit den Ergebnissen der anderen Teilnehmer/innen verglichen. Es können auch Teile der Proteine oder RNA sequenziert werden. Die RNA ist eine Übersetzung der DNA und spielt eine Rolle bei der Entstehung von Proteinen. Sie zeigt uns, welche Stoffe von Ihrem Mikrobiom produziert werden.

Zusätzlich sollen neue Analysemethoden, wie z.B. Methylierungsanalysen (suche nach modifizierten Bereichen in der DNA) der im Stuhl enthaltenen bakteriellen und menschlichen Erbinformationen durchgeführt und eventuell enthaltene Stoffwechselprodukte, sowie von Lipiden (Fetten), Kohlehydraten (z.B. Zucker) und Proteinen (Eiweiß), analysiert werden (Metabolomik). Die Erprobung neuer Verfahren soll dabei helfen, eine wissenschaftliche Grundlage für weitere mögliche Analysen an unserem Standort zu schaffen.

3. Können für Sie irgendwelche Nachteile entstehen?

Durch die Zustimmung zu den Analysen entstehen für Sie keine Nachteile. Durch einen Abgleich mit einem menschlichen Vergleichsgenom (Gesamtheit aller menschlichen Gene) wird evtl. auch in Ihrem Stuhl und Speichel enthaltene menschliche DNA identifiziert und ebenfalls für weiteren Analysen herangezogen. Analysen durch externe Institutionen oder Kollaborationspartner sind grundsätzlich möglich, diese wissenschaftlich-medizinischen Untersuchungen dienen der Grundlagenforschung und beschränken sich auf öffentliche Institutionen mit hohen Datenschutzstandards. Ein unmittelbarer Nutzen der Untersuchung ist für Sie selbst oder für die involvierten Ärzt/innen nicht zu erwarten.

Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten aus Ihren Proben im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeitsrisiken (z.B. die Möglichkeit, Sie zu identifizieren), insbesondere im Hinblick auf die Information zu Ihrer Erbsubstanz. 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. Unter Punkt 4. „Umgang mit Daten“ erläutern wir Ihnen genauer, wie Ihre Privatsphäre geschützt wird.

Durch die neue Untersuchungsmethode entsteht eine große Datenfülle. Für die anfallenden Daten müssen Methoden der Interpretation entwickelt werden. Wir können in diesen Untersuchungen auf verschiedene Befunde stoßen, z.B. auf Befunde, die mit vererbaren Erkrankungen in Zusammenhang stehen. Es handelt sich dabei um Befunde, die eine mehr oder weniger starke Veranlagung für andere Krankheiten aufzeigen. Für einige Veranlagungen gibt es Vorsorgeprogramme und Behandlungsmöglichkeiten, für andere aber nicht. Ein Zusatzbefund kann auch eine Überträgerschaft für Krankheiten erkennen lassen, die nicht für Sie selbst, wohl aber für Nachkommen von Bedeutung ist. Wir werden nicht aktiv nach Zusatzbefunden suchen, und eine Verpflichtung zu ihrer Erhebung besteht nicht. Sollten medizinisch relevante Zufallsbefunde auftreten, wie erhebliche behandelbare Erkrankungen (z.B. Krebs, BRCA-Mutation) oder Erkrankungen, welche andere Personen gefährden könnten (z.B. Epilepsie), werden Ihnen und Ihrem Hausarzt diese mitgeteilt. Solche für die Gesundheit erhebliche Zusatzbefunde können zum Beispiel erblichen Brustkrebs, erblichen Darmkrebs, bestimmte Herzmuskel- oder Stoffwechselerkrankungen betreffen. Dies wird Ihnen im Aufklärungsgespräch an Beispielen deutlich gemacht.

Nicht weiter ausgewertet und mitgeteilt werden:

- nicht medizinisch relevante Zufallsbefunde zu Erkrankungen,
- genetische Veränderungen, die nach dem derzeitigen Stand der medizinischen Wissenschaft nur eine geringe Erkrankungswahrscheinlichkeit beinhalten,
- genetische Veränderungen, die nach dem derzeitigen Stand der medizinischen Wissenschaft nur mit geringer Wahrscheinlichkeit Krankheiten verursachen,
- genetische Veränderungen, die nach dem derzeitigen Stand der medizinischen Wissenschaft für Sie selber unbedeutend sind, die aber auf Erbkrankheiten hinweisen, die nur ausbrechen, wenn beide Partner Anlageträger sind (Anlageträgerschaften).

4. Umgang mit Daten

Nachdem Sie eingewilligt haben an der Studie teilzunehmen, wird Ihnen eine Box mit einer Nummer ausgehändigt. Die Nummer befindet sich ebenfalls auf dem beigelegten Erfassungsbogen und den Probenröhrchen. Diese Nummer wird Ihrem Namen zugeordnet, sodass die Möglichkeit bestehen wird, die Ergebnisse der Analysen mit Ihnen und Ihren personenbezogenen Daten in Verbindung zu bringen.

Alle im Rahmen der im Aufklärungsgespräch möglicherweise unbeabsichtigt erhobenen personenbezogenen Daten werden entsprechend der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Bestimmungen des Datenschutzes vertraulich behandelt. Die Weitergabe von Daten und ihre wissenschaftliche Auswertung erfolgen pseudonymisiert, d.h. durch eine Nummer verschlüsselt. Die erhobenen Daten werden in elektronischer Form gespeichert und ausgewertet.

Durch die Studie gewonnene Daten, können in anonymisierter Form anderen Wissenschaftlern (ggf. an Kooperationspartner in Drittländern), sowie öffentlich zugänglichen Datenbanken zur Verfügung gestellt werden, ebenso für Lehre, wissenschaftliche Publikationen oder Vorträge auf wissenschaftlichen Kongressen verwendet werden.

Mit der Einwilligung zur Teilnahme verzichten Sie auf Ihre Ansprüche zu einer kommerziellen Nutzung Ihres individuellen biologischen oder genetischen Materials sowie der erhobenen Daten.

5. Informationen zum Datenschutz

Während dieser Studie werden die bereitgestellten Daten, persönliche Informationen (Alter und Geschlecht) und Stuhl- sowie Speichel-Analysedaten erhoben und elektronisch gespeichert. Die für die Studie wichtigen Daten werden in pseudonymisierter Form gespeichert und ausgewertet. Pseudonymisierung bedeutet, dass Ihr Name oder andere Identifikationsmerkmale durch einen Code ersetzt werden, um die Feststellung der Identität auszuschließen. Eine Rückverfolgung ist nicht vorgesehen, weshalb der Name und der Code nicht miteinander in Verbindung gebracht werden. Eine Ausnahme für die Rückverfolgung können unbeabsichtigte Zufallsbefunde darstellen, sofern Sie dazu eingewilligt haben. Die ärztliche Schweigepflicht und datenschutzrechtliche Bestimmungen werden eingehalten.

Die Studienleitung wird alle angemessenen Schritte unternehmen, um den Schutz Ihrer Daten gemäß den Datenschutzstandards der Europäischen Union zu gewährleisten. Die Daten sind gegen unbefugten Zugriff gesichert.

Die während der Studie erhobenen Daten werden in pseudonymisierter Form für zehn Jahre aufbewahrt. Die Einwilligung in die Aufzeichnung, Speicherung und Verwendung Ihrer Daten kann jederzeit widerrufen werden. Im Falle des nachträglichen Widerrufs können Sie entscheiden, ob die von Ihnen studienbedingt erhobenen Daten und Proben unverzüglich gelöscht bzw. vernichtet werden oder anonymisiert für die Studienzwecke weiterverwendet werden dürfen, die Codierung im Zuordnungsschlüssel also gelöscht wird. Wir weisen darauf hin, dass bereits anonymisierte Daten/Proben/Aufnahmen und Daten, die in wissenschaftliche Auswertungen eingeflossen sind, nicht mehr auf Wunsch gelöscht/vernichtet werden können.

Im Rahmen dieser Studie erhobenen Daten können in anonymisierter Form an andere Wissenschaftler und Institutionen, z.B. Universitäten, Kliniken und Unternehmen, weitergegeben und in wissenschaftlichen Datenbanken zur Verfügung gestellt werden, unter Umständen auch in Länder bzw. in Ländern, in denen die Datenschutzanforderungen niedriger sind als in der Europäischen Union. Durch die Anonymisierung der Daten lässt sich kein Bezug zu Ihrer Person herstellen. Die Weitergabe dient den Studienzwecken. Wir übermitteln die personenbezogenen, anonymisierten Daten nur dann an Dritte, wenn Sie in die Weitergabe eingewilligt haben oder ein Gesetz die Weitergabe erlaubt.

Der Verantwortliche für die studienbedingte Erhebung personenbezogener Daten ist die Studienleiterin:

Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek
dagmar.wieczorek@med.uni-duesseldorf.de
Institut für Humangenetik Düsseldorf
Telefonnummer: (+49) (0) 211 – 81 06795

Sie haben das Recht, vom Verantwortlichen Auskunft über die von Ihnen gespeicherten personenbezogenen Daten oder eine unentgeltliche Kopie zu verlangen. Ebenfalls können Sie die Berichtigung unzutreffender Daten sowie die Löschung der Daten oder Einschränkung deren Verarbeitung verlangen. Bei Anliegen, Fragen oder Beschwerden zur Datenverarbeitung und zur Einhaltung der datenschutzrechtlichen Anforderungen wenden Sie sich bitte zunächst an die Studienleitung (Kontakt Daten siehe oben).

Für weiterführende Fragen oder bei Problemen bzgl. des Datenschutzes können Sie sich an folgende Stellen wenden:

Datenschutzbeauftragte/r des Universitätsklinikums Düsseldorf
Moorenstr. 5, 40225 Düsseldorf

datenschutz@med.uni-duesseldorf.de

Im Falle einer rechtswidrigen Datenverarbeitung haben Sie das Recht, sich bei folgender Aufsichtsbehörde zu beschweren:

Landesbeauftragte für Datenschutz und Informationsfreiheit Nordrhein-Westfalen
Postfach 20 04 44, 40102 Düsseldorf
E-Mail: poststelle@ldi.nrw.de

Bei der Erhebung, Speicherung und Übermittlung von genetischen Daten aus den Stuhlproben und Speichelproben im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeitsrisiken (z.B. die Möglichkeit, Sie zu identifizieren), insbesondere im Hinblick auf Informationen zu Ihrer Erbsubstanz. 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.

Wofür brauchen wir Ihr Einverständnis?

Ihr Einverständnis brauchen wir zur Nutzung Ihrer Stuhlproben und Speichelproben für Sequenzanalysen z.B. mittels Hochdurchsatz-Sequenzierungsverfahren, welches ein modernes Verfahren zur Aufschlüsselung von Erbinformationen darstellt. Das entnommene Material wird ausschließlich für die oben genannten Untersuchungen verwendet. Weitergehende Untersuchungen dürfen ohne Einholung einer erneuten Zustimmung nicht durchgeführt werden. Die nach der Analyse verbleibenden Restproben verbleiben, Ihre Einwilligung vorausgesetzt, am Institut für Humangenetik. Die Einwilligung zur Verarbeitung Ihrer Daten ist freiwillig. Sie können jederzeit die Einwilligung ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für Sie oder Ihr Kind widerrufen. Danach werden keine Daten mehr erhoben. Die Rechtmäßigkeit, der aufgrund der Einwilligung bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung, wird hiervon nicht berührt. Sie können im Fall des Widerrufs die Löschung der erhobenen Daten verlangen. Die Daten können auch in anonymisierter Form weiterverwendet werden, wenn Sie dem zum Zeitpunkt Ihres Widerrufs zustimmen.

Einwilligung zur Verwendung ihres Materials für wissenschaftlich-medizinische Zwecke

Ich wurde über Methoden, Vorteile und Risiken der Studie aufgeklärt. Ich willige unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes in genetische Analysen meines Mikrobioms und die dafür erforderliche Stuhlentnahme und Speichelentnahme ein. Ich bin damit einverstanden,

- dass mein Stuhl untersucht sowie die in dieser Studie erhobenen Daten in verschlüsselter Form aufgezeichnet, ausgewertet und gespeichert werden.
- dass mein Speichel untersucht sowie die in dieser Studie erhobenen Daten in verschlüsselter Form aufgezeichnet, ausgewertet und gespeichert werden.
- dass die erhobenen Ergebnisse in verschlüsselter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und publiziert werden.
- dass die genetischen Befunde und Zusatzbefunde zur Prüfung an ein Labor weitergegeben werden.
- dass mir Zusatzbefunde ohne medizinische Relevanz oder jene, die unter 3. ausgeschlossen wurden nicht mitgeteilt werden.

Ich willige mit meiner Unterschrift ein,

- dass mir die geprüften medizinisch erheblichen Zusatzbefunde, wie unter 3. erklärt, mitgeteilt werden.
- dass die medizinisch erheblichen Befunde und Zusatzbefunde an den Hausarzt weitergeleitet werden.

Ich verzichte auf Ansprüche aus einer kommerziellen Nutzung meines individuellen biologischen oder genetischen Materials. Meine Persönlichkeitsrechte, insbesondere in Hinsicht auf Anonymität und Datenspeicherung, werden gewahrt.

Ich willige ein, dass mir Stuhlproben und Speichelproben entnommen werden dürfen, die unter anderem mittels Hochdurchsatz-Sequenzierungsverfahren analysiert werden und zu wissenschaftlich-medizinischen Zwecken ausgewertet werden.

Ich willige ein, dass meine persönlichen Daten, erfasst durch den klinischen Fragebogen, für Studienzwecke genutzt werden dürfen.

Ich habe die Informationsschrift (unter „Was passiert mit den Ihren Proben?“ Punkt 2.) gelesen und verstanden. Ich konnte alle offenen Fragen mit einem/r Arzt/Ärztin bzw. einer Ansprechperson für die Studie besprechen. Über Inhalt, Ablauf und Tragweite der geplanten Analyse wurde ich aufgeklärt. Die Patienteninformation habe ich gelesen, verstanden und alle meine Fragen klären können.

Es ist im Rahmen dieser Studie nicht möglich, individuelle Eingrenzungen (z.B. Ausschluss bestimmter Aspekte der geplanten Forschung oder Verwendung der Daten) vorzunehmen. Wenn Sie mit der beschriebenen Art und Dauer der Nutzung nicht in vollem Umfang einverstanden sind, werden Ihr Stuhl sowie Speichel und die daraus zu gewinnenden Daten nicht für die Studie verwendet.

„Genetische Analysen von Mikrobiomen bei seltenen Erkrankungen mit Fütterungsproblemen“

Meine Einwilligung ist freiwillig und ich kann jederzeit ohne Angaben von Gründen mein Einverständnis für alle oben genannten Punkte in der Einwilligung widerrufen. Im Falle des nachträglichen Widerrufs können Sie entscheiden, ob die von Ihnen studienbedingt erhobenen Daten und Proben unverzüglich gelöscht bzw. vernichtet werden oder anonymisiert für die Studienzwecke weiterverwendet werden dürfen, die Codierung im Zuordnungsschlüssel also gelöscht wird. Bereits anonymisierte Daten können nicht mehr gelöscht werden, da ja kein Personenbezug mehr herstellbar ist.

Name des Elternteils

Ort, Datum

Unterschrift des Elternteils

Name des(r) Arztes/Ärztin

Ort, Datum

Unterschrift

Einwilligungserklärung zum Datenschutz

Alle erhobenen personenbezogenen Daten werden entsprechend der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Bestimmungen des Datenschutzes vertraulich behandelt.

Mir ist bekannt, dass bei dieser Studie personenbezogene Daten verarbeitet werden sollen. Die Verwendung und Verarbeitung der Angaben über meine Gesundheit erfolgt nach gesetzlichen Bestimmungen der Datenschutz-Grundverordnung und setzt vor der Teilnahme an der Studie folgende freiwillig abgegebene Einwilligungserklärung voraus, d.h. ohne die nachfolgende Einwilligung kann ich nicht an der Studie teilnehmen.

Einwilligungserklärung zum Datenschutz

1. Ich willige ein, dass im Rahmen dieser Studie erhobene Daten, insbesondere Angaben über meine Gesundheit, erhoben, in Papierform oder auf elektronischen Datenträgern im Institut für Humangenetik pseudonymisiert aufgezeichnet und gespeichert werden. Soweit erforderlich, dürfen die erhobenen Daten anonymisiert weitergegeben und für weitergehende Analysen verwendet werden. Ein Personenbezug ist damit für Dritte nicht mehr herstellbar.
2. Ich willige ein, dass meine Daten in anonymisierter Form an Kooperationspartner in Drittländern weitergegeben werden dürfen
3. Ich bin darüber aufgeklärt worden, dass ich meine Einwilligung in die Aufzeichnung, Speicherung und Verwendung meiner Daten jederzeit widerrufen kann. Im Falle des nachträglichen Widerrufs können Sie entscheiden, ob die von Ihnen studienbedingt erhobenen Daten und Proben unverzüglich gelöscht bzw. vernichtet werden oder anonymisiert für die Studienzwecke weiterverwendet werden dürfen, die Codierung im Zuordnungsschlüssel also gelöscht wird. Bereits anonymisierte Daten können nicht mehr gelöscht werden, da ja kein Personenbezug mehr herstellbar ist.
4. Ich willige ein, dass meine Daten nach Beendigung oder Abbruch der Studie 10 Jahre lang aufbewahrt werden. Danach werden meine personenbezogenen gelöscht, soweit dem nicht gesetzliche, satzungsgemäße oder vertragliche Aufbewahrungsfristen entgegenstehen.

Name des Elternteils

Ort, Datum

Unterschrift des Elternteils

Name des(r) Arztes/Ärztin

Ort, Datum

Unterschrift

Rückfragen

Bei Rückfragen zu dieser Studie steht Ihnen jederzeit als Ansprechpartnerin Frau Univ.-Prof. Dr. Dagmar Wieczorek unter unten aufgeführten Kontaktadresse zur Verfügung:

Univ.-Prof. Dr. Dagmar Wieczorek, Direktorin des Instituts
Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Düsseldorf, Gebäude-Nr. 13.58.01.003
Moorenstraße 5
40225 Düsseldorf
E-Mail: dagmar.wieczorek@med.uni-duesseldorf.de
Telefonnummer: (+49) (0) 211 – 81 06795