

## Informationen zur Studie

### Aufklärung genetischer Ursachen des Prader-Willi-Syndroms

Sehr geehrte Eltern,

Sie sind zur Genetischen Beratung gekommen, weil bei Ihrem Kind ein Prader-Willi-Syndrom vermutet wird bzw. nachgewiesen wurde. Obwohl man inzwischen weiß, dass die Erkrankung auf einer Veränderung des Chromosoms 15 beruht, sind die genauen Zusammenhänge noch weitgehend unklar.

#### **Um welche konkreten Forschungsvorhaben geht es?**

Wir möchten mit unserer Studie folgende Fragen klären: Welche genetischen Veränderungen liegen bei Ihrem Kind vor? Wodurch sind diese verursacht worden? Gibt es eine Beziehung zwischen der Art der genetischen Veränderung und dem klinischen Bild? Bei Patienten mit einem Imprintingfehler soll untersucht werden, ob die Erkrankung nur durch einen Imprintingfehler auf dem Chromosom 15 verursacht wird oder ob ein multipler Imprintingfehler vorliegt. Durch eine genomweite Untersuchung soll herausgefunden werden, ob und welche Faktoren das Risiko für einen Imprintingfehler beeinflussen.

Für die Analysen wird in der Regel einmalig eine Blutprobe von Ihrer Tochter/Ihrem Sohn sowie von Ihnen benötigt. Die Blutproben von Ihnen als Eltern sind notwendig, um die Bedeutung der bei Ihrer Tochter/Ihrem Sohn erhobenen Untersuchungsergebnisse beurteilen zu können. Bei bestimmten Analysen kann auch eine Beteiligung weiterer Familienangehöriger sinnvoll sein. Bei der Blutentnahme kann es zu einem Bluterguss und in sehr seltenen Fällen zur Verletzung eines Nerven, zur versehentlichen Punktion einer Arterie oder zu einer Infektion kommen. In besonderen Fällen kann auch die Untersuchung einer Gewebeprobe sinnvoll sein, d. h. zum Beispiel ein kleines Stückchen eines Organs, welches zu diagnostischen oder therapeutischen Zwecken entnommen wurde. Hierbei ergeben sich keine zusätzlichen Risiken. Falls extra eine Gewebeprobe z. B. in Form einer kleinen Hautbiopsie (2-4 mm) entnommen würde, kann es in sehr seltenen Fällen zur Verletzung eines Nerven oder eines Blutgefäßes oder zu einer Infektion kommen. Bei einer Gewebeentnahme entsteht eine Narbe, die bei entsprechender, seltener Veranlagung überschießend sein kann.

Die erhobenen Daten werden unter Berücksichtigung der Datenschutzrichtlinien ausgewertet und anonymisiert in wissenschaftlichen Fachzeitschriften veröffentlicht.

Es besteht jederzeit die Möglichkeit die Teilnahme an dieser Studie ohne Angabe von Gründen zu widerrufen, ohne dass dies einen Einfluss auf Ihre etwaige weitere ärztliche Betreuung hat.

Vor der Einwilligung zur Teilnahme an der Studie ist insbesondere folgendes zu Bedenken:

### **Familienuntersuchungen**

Bei Familienuntersuchungen kann es ggf. zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse wie z. B. der Vaterschaft kommen. Dieses würden wir Ihnen nicht mitteilen.

### **Befunde können in ihrer Aussagekraft eingeschränkt sein**

Mit den gegenwärtig verfügbaren Methoden lassen sich nicht alle genetischen Veränderungen nachweisen. Es besteht auch die Möglichkeit, dass Untersuchungsergebnisse in ihrer Bedeutung nicht eindeutig interpretierbar sind. Ferner können Befunde erhoben werden, die nicht im Zusammenhang mit der ursprünglichen Fragestellung stehen, aber auf anderweitige Krankheitsrisiken hindeuten. Nur in Ausnahmefällen lassen sich derzeit aus den Ergebnissen der Untersuchung therapeutische oder prognostische Aussagen ableiten. Obwohl größte Sorgfalt angewandt wird, kann eine Probenverwechslung niemals völlig ausgeschlossen werden.

### **Umgang mit den Proben und Ergebnissen**

Da neue Erkrankungsursachen erforscht werden, kann die Analyse längere Zeit in Anspruch nehmen.

Überschüssiges Untersuchungsmaterial bewahren wir zum Zwecke der Nachprüfung unserer Ergebnisse auf. Ergeben sich durch den wissenschaftlichen Fortschritt neue Möglichkeiten der Untersuchung, wenden wir diese bei noch nicht geklärten Fällen an.

Unser Projekt ist eingebettet in eine Kooperation mit weiteren humangenetischen Einrichtungen in Deutschland. Im Rahmen dieser Kooperation können optional Blut- bzw. Gewebeproben unter der Verantwortung der oben genannten Institution in verschlüsselter Form (d. h. so, dass eine Zuordnung zu uns als Personen nur über weitere Hilfsmittel – etwa eine Referenzliste – möglich ist) für Studien mit der oben genannten Fragestellung von den im Aufklärungsbogen genannten Kooperationspartnern und Projektleitern verwendet werden.

Zu Studien mit allen wissenschaftlich in Betracht kommenden Fragestellungen, die im Zusammenhang mit der Erkrankung der Patienten stehen, können die entnommenen Blut-/Gewebeproben im Rahmen anderer wissenschaftlicher Kooperationsprojekte in verschlüsselter Form an andere Kliniken oder Institute im In- oder Ausland versandt werden.

Zu medizinischen Zwecken ist vorgesehen, dass Photos der Patienten in der Studiendatenbank gespeichert, im Rahmen von medizinischen/wissenschaftlichen Kongressen/Seminarvorträgen gezeigt werden und in wissenschaftlichen Fachzeitschriften einschließlich deren elektronischer Ausgaben, verwandt werden. Es ist möglich, dass die Person möglicherweise auf dem Photo erkannt wird, auch wenn die Fotos ohne identifizierende Angaben, wie z.B. Namen, verwandt werden.

Auf Anfrage erläutern wir Ihnen gerne die Gesamtergebnisse der Studie. Informationen über Ihre individuellen Ergebnisse werden dem Arzt, über den Sie in die Studie aufgenommen wurden, weitergeleitet und können Ihnen auf Wunsch im Rahmen einer genetischen Beratung erläutert werden.

### **Datenschutz**

**Im Rahmen der Studie werden personenbezogene Daten (Name, Geburtsdatum, Kontaktadresse) elektronisch gespeichert. Während der Untersuchungen erhalten die Proben eine Nummer. Sie werden nur in dieser pseudonymisierten Form bearbeitet oder an kooperierende Arbeitsgruppen weitergegeben. Eine Veröffentlichung in einer Fachzeitschrift erfolgt ebenfalls ohne Nennung der personenbezogenen Daten. Alle Personen, die Einblick in die gespeicherten Daten haben, sind zur Verschwiegenheit und zur Wahrung des Datengeheimnisses verpflichtet.**

Im Falle einer Adressänderung und Wunsch auf Ergebnismitteilung bitten wir die neue Adresse Ihrem Arzt mitzuteilen.

**Studienkoordinator:**

Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Horsthemke  
Institut für Humangenetik  
Universitätsklinikum Essen  
Hufelandstraße 55, 45122 Essen, Tel.: +49-201-723 4560

**Projektleiter Aachen**

Prof. Dr. rer. nat. Thomas Eggermann  
Institut für Humangenetik  
Universitätsklinikum Aachen  
Pauwelsstr. 30 , 52074 Aachen, Tel.: +49-241-808 8008

**Projektleiter Essen :**

Dr. rer. nat. Karin Buiting  
Institut für Humangenetik  
Universitätsklinikum Essen  
Hufelandstraße 55, 45122 Essen, Tel.: +49-201-723 4555

**Projektleiter Kiel :**

Prof. Dr. med. Reiner Siebert  
Institut für Humangenetik  
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Kiel  
Christian-Albrechts-Universität zu Kiel  
Arnold Heller Straße 3, Haus 10, Zugang: Schwänenweg 24, 24105 Kiel, Tel.: +49-431-597 1779

**Projektleiter Lübeck :**

Prof. Dr. med. Gabriele Gillessen-Kaesbach  
Institut für Humangenetik  
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck  
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck, Tel.: +49-451-500 2620

**Projektleiter Mainz :**

PD Dr. rer. nat. et med. habil Dirk Prawitt  
Zentrum für Kinder und Jugendmedizin  
Universitätsmedizin Mainz  
Langenbeckstr. 1, 55131 Mainz, Tel.: +49-6131-39 33335

## **Einwilligungserklärung zur Studie**

### **Aufklärung genetischer Ursachen des Prader-Willi-Syndroms**

Institut für Humangenetik  
Universitätsklinikum Essen  
Hufelandstraße 55, 45122 Essen, Tel.: 0201-723 4555

Ansprechpartner: Dr. rer. nat. Karin Buiting

**Patient(in):** \_\_\_\_\_  
*Name, Vorname, Geb.-Datum*

Akt.-Nr. \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ Adresse: \_\_\_\_\_

**Mutter:** \_\_\_\_\_  
*Name, Vorname, Geb.-Datum*

**Vater:** \_\_\_\_\_  
*Name, Vorname, Geb.-Datum*

#### **A) Allgemeines**

Wir sind durch den unten genannten Arzt über den Zweck, den Ablauf, die Bedeutung der Studie sowie die Vorteile und Risiken, die damit verbunden sein können, mündlich aufgeklärt worden.

Die schriftliche Probandeninformation haben wir gelesen. Alle unsere Fragen sind zu unserer Zufriedenheit beantwortet worden.

Wir haben eine Kopie der Probandeninformation und Einverständniserklärung ausgehändigt bekommen. Wir hatten genügend Zeit, um unsere Entscheidung zur Studienteilnahme zu überdenken und frei zu treffen.

Unsere folgenden Erklärungen reichen nur so weit, wie uns dies im Rahmen der schriftlichen Probandeninformation bzw. in der mündlichen Erläuterung näher dargelegt wurde.

Unsere folgenden Erklärungen berechtigen und verpflichten die oben einleitend genannte Institution.

#### **B) Einwilligung in die Entnahme und Nutzung der Blut- bzw. Gewebeproben**

B1

Wir sind mit der Entnahme, Verwendung und zeitlich unbefristeten Aufbewahrung einer venösen Blutprobe und/oder Gewebeprobe von uns und unserer Tochter/ unserem Sohn einverstanden und überlassen die uns entnommenen Blut- bzw. Gewebeproben hiermit der oben genannten Institution.

Wir stimmen zu, dass die Blut- bzw. Gewebeproben unter der Verantwortung der oben genannten Institution in verschlüsselter Form (d. h. so, dass eine Zuordnung zu uns als Personen nur über weitere Hilfsmittel – etwa eine Referenzliste – möglich ist) für Studien mit der oben genannten Fragestellung von den im Aufklärungsbogen genannten Kooperationspartnern und Projektleitern verwendet werden, was die Anlage von Zelllinien zur genetischen und molekularbiologischen Analyse einschließt.

- Wir sind damit einverstanden, dass die entnommenen Blut-/Gewebeproben im Rahmen anderer wissenschaftlicher **Kooperationsprojekte** an andere Kliniken oder Institute im In- oder Ausland versandt werden dürfen.

Ja  / Nein

- Wir sind darüber hinaus einverstanden, dass die entnommenen Blut-/Gewebeproben für Studien mit allen **wissenschaftlich in Betracht kommenden Fragestellungen** verwendet werden.

Ja  / Nein

## B2 Unentgeltlichkeit

Wir sind uns bewusst, dass die Teilnahme an der Studie für uns kostenlos ist, wir für die Überlassung unserer Blut- bzw. Gewebeproben kein Entgelt erhalten und dass wir keinerlei Ansprüche auf Vergütung, Tantieme oder sonstige Beteiligung an finanziellen Vorteilen und Gewinnen haben, die möglicherweise auf der Basis der Forschung mit unseren Blut- bzw. Gewebeproben erlangt werden.

## B3 Widerruf der Zustimmung zur Probenverwendung

Wir wissen, dass wir unsere Zustimmung zur Verwendung unserer Blut- bzw. Gewebeprobe jederzeit und ohne Angabe von Gründen gegenüber der oben genannten Institution / Person widerrufen können und dass dies keinen Einfluss auf unsere etwaige weitere ärztliche Behandlung hat.

Im Falle des Widerrufs sind wir damit einverstanden, dass unsere Blut- bzw. Gewebeprobe zu Kontrollzwecken weiter aufbewahrt werden. Wir haben jedoch das Recht, deren Vernichtung zu verlangen, sofern gesetzliche Bestimmungen der Vernichtung nicht entgegenstehen.

Wir sind uns bewusst, dass eine Vernichtung der Blut- bzw. Gewebeproben auf unseren Wunsch nicht möglich ist, wenn sie so weit verschlüsselt („anonymisiert“) wurden, dass eine Verbindung zwischen den Proben und uns als Personen nicht oder nur mit einem unverhältnismäßig großen Aufwand an Zeit, Kosten und Arbeitskraft möglich ist.

## B4 Information über Studienergebnisse

- Sofern innerhalb der oben bezeichneten Studie **Ergebnisse** erzielt werden, die bezüglich der Entwicklungsstörung für uns oder unsere nächsten Angehörigen von unmittelbarer Bedeutung sind, möchte ich darüber informiert werden.

Ja  / Nein  (Mutter)    Ja  / Nein  (Vater)    Ja  / Nein  (Sorgeberechtigter)

- Sofern sich innerhalb der oben bezeichneten Studie Befunde ergeben, die für meine Gesundheit oder die unserer nächsten Angehörigen nach aktuellem Kenntnisstand von Bedeutung sind, jedoch keinen Zusammenhang mit der Fragestellung der Studie haben (so genannte **Zufallsbefunde**), möchte ich darüber informiert werden.

Ja  / Nein  (Mutter)    Ja  / Nein  (Vater)    Ja  / Nein  (Sorgeberechtigter)

## C) Datenschutzrechtliche Einwilligungserklärung

Wir sind damit einverstanden, dass die einleitend genannte Person bzw. ein Mitarbeiter der einleitend genannten Institution Einblick in unsere Original-Krankenunterlagen nimmt.

Wir stimmen zu, dass Daten, die uns betreffen (hierzu gehören insbesondere auch Krankheitsdaten aus unseren Krankenunterlagen) unter der Verantwortung der oben genannten Institution in verschlüsselter Form in der Studiendatenbank am Institut für Humangenetik Essen

gespeichert, mit an der Studie beteiligten Kooperationspartnern und Projektleitern ausgetauscht und in anonymisierter Form für Veröffentlichungen der Studienergebnisse verwendet werden.

- Wir sind damit einverstanden, dass die im Rahmen der Studie erhobenen Daten für andere wissenschaftliche **Kooperationsprojekte** an andere Kliniken oder Institute im In- oder Ausland versandt werden.

Ja  / Nein

- Wir sind darüber hinaus einverstanden, dass die im Rahmen der Studie erhobenen Daten in verschlüsselter Form für **Studien mit allen wissenschaftlich in Betracht kommenden Fragestellungen** gespeichert und verarbeitet werden.

Ja  / Nein

- Wir sind mit der **Speicherung von Photos** unserer Tochter/unsere Sohns in der multizentrischen Studiendatenbank einverstanden.

Ja  / Nein

- Wir sind mit der **Verwendung von Photos** unserer Tochter/unsere Sohns im Rahmen von medizinischen/wissenschaftlichen Kongressen/Seminarvorträgen einverstanden.

Ja  / Nein  / Wir bitten gegebenenfalls um Rücksprache

- Wir sind mit der **Veröffentlichung von Photos** unserer Tochter/unsere Sohns in einer medizinischen/wissenschaftlichen Fachzeitschrift einschließlich deren Online-Ausgabe einverstanden (ohne Nennung von Namen, Adresse oder ähnlicher personenbezogener Angaben).

Ja  / Nein  / Wir bitten gegebenenfalls um Rücksprache

### **Widerruf der Zustimmung zur Datenverwendung**

**Wir wissen, dass wir unsere Zustimmung zur Verwendung unserer Daten jederzeit und ohne Angabe von Gründen gegenüber der einleitend genannten Institution bzw. Person widerrufen können und dass dies keinen Einfluss auf unsere etwaige weitere ärztliche Behandlung hat.**

**Im Falle des Widerrufs sind wir damit einverstanden, dass unsere Daten zu Kontrollzwecken weiterhin gespeichert bleiben. Wir haben jedoch das Recht, deren Löschung zu verlangen, sofern gesetzliche Bestimmungen der Löschung nicht entgegenstehen.**

**Wir sind uns bewusst, dass im Falle einer anonymisierten Speicherung unserer Daten deren Löschung auf unseren Wunsch nicht möglich ist.**

Mutter: \_\_\_\_\_ Vater: \_\_\_\_\_

Ggf. gesetzlicher Vertreter: \_\_\_\_\_

Ort, Datum: \_\_\_\_\_ Aufklärender Arzt: \_\_\_\_\_