

Information für Eltern zur wissenschaftlichen Studie *Ursachenerkennung von seltenen Erkrankungen durch genomweite Sequenzierung*

Sehr geehrte Eltern oder Sorgeberechtigte,

vielen Dank, dass Sie sich die Zeit nehmen, diese Information zu lesen!

Wir laden Sie und besonders Ihr Kind ein, an einer wissenschaftlichen Studie zu seltenen Erkrankungen teilzunehmen. Im Rahmen der stationären Versorgung oder ambulanten Vorstellung werden Daten über den Gesundheitszustand Ihres Kindes erhoben (im Weiteren „*Patientendaten*“ genannt). Darüber hinaus werden neben einer Blutprobe eventuell auch andere Körperflüssigkeiten oder Gewebeproben z.B. im Rahmen einer Biopsie gewonnen. Auch Informationen zum Gesundheitszustand der Eltern und anderer Familienangehöriger können für das Verständnis von Krankheiten wichtig sein. Diese Daten werden im Folgenden ebenfalls als „*Patientendaten*“ bezeichnet, selbst wenn Sie als Eltern oder Angehörige noch nicht Patienten des Uniklinikums sind.

Klinikum rechts der Isar

Anstalt des öffentlichen
Rechts

Institut für Humangenetik
der TU München

Sekretariat:
sekretariat.ihg@mri.tum.de
Trogerstraße 32 / III.OG
D-81675 München
Tel. +49 (089) 4140 - 6381
Fax: - 6382

„Patientendaten“

Patientendaten sind alle Informationen zu Ihrer Person, die anlässlich der Untersuchung und Behandlung erfasst werden oder bereits früher erhoben wurden. Beispiele für Patientendaten sind: Daten aus Arztbriefen, Ihre gesamte Krankengeschichte, die Ergebnisse und Befunde aus aktuellen und bei Ihnen bereits früher durchgeführten medizinischen Untersuchungen (wie z.B. Ultraschalluntersuchungen, EMG, Röntgen- oder Kernspintuntersuchungen). Ebenfalls zu Patientendaten zählen die Ergebnisse aktueller und früherer Laboruntersuchungen von Blut, Urin, Nervenflüssigkeit oder Gewebeproben, einschließlich der Untersuchungen Ihrer Erbsubstanz (auf genetisch bedingte Erkrankungen oder Veranlagungen) oder der Erbsubstanz von Tumoren (auf genetische Krebs-Veränderungen).

Medizinische Forschung ist notwendig, um die Entdeckung, Früherkennung, Behandlung und Vorbeugung von (genetischen) Krankheiten laufend zu verbessern; dazu können Erkenntnisse, die wir aus den Patientendaten und Bioproben Ihres Kindes gewinnen, sehr viel beitragen.

Deshalb fragen wir unsere Patienten und daher auch Sie und besonders Ihr Kind nach der Bereitschaft, uns bestimmte Patientendaten und Bioproben im Rahmen dieser Studie sowie für weitere medizinische Forschungszwecke zur Verfügung zu stellen. Bitte überlegen Sie in Ruhe, ob Sie einer wissenschaftlichen Nutzung von Patientendaten und Bioproben Ihres Kindes zustimmen. Diskutieren Sie Ihre Überlegungen gerne auch mit Ihrem Kind.

Eine altersgerechte Information und Aufklärung Ihres Kindes erfolgt erst dann, wenn Sie als Eltern oder Sorgeberechtigte aufgeklärt wurden und grundsätzlich in Erwägung ziehen, Ihr Kind teilnehmen zu lassen. In diesem Falle wird zusätzlich Ihr Kind nach seinem Willen gefragt, wenn es dafür alt genug ist. Gegen seinen Willen erfolgt keine Teilnahme.

Wenn Sie und Ihr Kind einwilligen, werden die Patientendaten Ihres Kindes in einer besonders geschützten Datenbank des Klinikums rechts der Isar der Technischen Universität München gespeichert. Die qualitätskontrollierte Langzeitlagerung der von Ihrem Kind zur Verfügung gestellten Bioproben erfolgt in der zentralisierten Biomaterial- und Datenbank des Klinikums rechts der Isar.

Ihre Einwilligung in die Verwendung von Patientendaten und Bioproben Ihres Kindes für die medizinische Forschung ist freiwillig. Wenn Sie nicht möchten, dass Ihr Kind an unserer Studie teilnimmt oder Ihr Kind die Teilnahme ablehnt oder Sie oder Ihr Kind die Zustimmung später widerrufen möchten, entstehen weder Ihrem Kind noch Ihnen daraus irgendwelche Nachteile.

Wenn Sie mit der nachfolgend beschriebenen Art und Dauer der Nutzung der Patientendaten und Bioproben Ihres Kindes nicht gänzlich einverstanden sind oder Ihre Rückfragen nicht zufriedenstellend beantwortet wurden, sollten Sie Ihre Einwilligung nicht erteilen.

Im Rahmen dieses Forschungsprojektes halten wir uns an die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes (GenDG).

Im Folgenden informieren wir Sie über die Ziele dieses Forschungsvorhabens, die Verfahrensweisen und die Maßnahmen zum Schutz der personenbezogenen Daten und Bioproben Ihres Kindes, damit Sie auf dieser Grundlage eine Entscheidung treffen können.

Seltene Erkrankungen

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie **nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen** betrifft. Die große Mehrheit seltener Krankheiten ist erblich bedingt, sie machen sich deshalb häufig schon bei der Geburt oder im frühen Kindesalter bemerkbar. Manche dieser Krankheiten manifestieren sich aber auch erst in der späteren Kindheit oder im Erwachsenenalter. Es wurden bereits Veränderungen (sogenannte *Mutationen*) in vielen verschiedenen Erbanlagen (*Genen*) gefunden, die seltene Erkrankungen verursachen können. Viele solcher ursächlichen *Gene* sind jedoch nach wie vor unbekannt. Schweregrad, Verlauf und Therapie einer seltenen Erkrankung sind oft davon abhängig, welches Gen betroffen ist bzw. welche Mutation vorliegt. Um eine bessere Grundlage für künftige Behandlungsmöglichkeiten zu schaffen, ist es notwendig, genetische (d.h. erblich bedingte) Krankheitsursachen besser zu verstehen.

Die Untersuchungen von Veränderungen der Erbsubstanz in Zusammenschau mit den jeweiligen Krankheitsbildern bilden die Grundlage für neue Diagnostik- und Behandlungsansätze. Wir möchten entweder die gesamte Erbsubstanz (das *Genom*) oder sämtliche für Proteine kodierenden Regionen (das *Exom*) von Patienten und ihren Angehörigen bzw. Familien untersuchen, deren Erkrankungsursachen in den bisher durchgeführten Untersuchungen (der Erbsubstanz) noch nicht herausgefunden wurden. Unsere wissenschaftliche Studie soll den Grundstein für neue Verfahren bei der zukünftigen Diagnostik von Patienten mit seltenen Erkrankungen legen.

Ziele der Studie

Ziel unseres Vorhabens ist es herauszufinden, welche erblich bedingten (bzw. genetischen) Veränderungen zu bestimmten seltenen Erkrankungen führen. Die Patientendaten und Bioproben Ihres Kindes sollen nur der medizinischen Forschung zur Verfügung gestellt werden, finanzielle Interessen werden nicht verfolgt. Medizinische Forschung dient ausschließlich dazu, die Erkennung, Behandlung und Vorbeugung von Krankheiten zu verbessern.

Ablauf der Studie

Um die Veränderungen in der Erbsubstanz (bzw. den Genen) systematisch zu untersuchen, bitten wir Erwachsene und Kinder, die eine seltene Erkrankung haben sowie ggf. deren eventuell nicht betroffene Angehörige/Familienmitglieder darum, Blutproben für die medizinische Forschung zu spenden. Die Aussagekraft genetischer Untersuchungen wird erhöht, wenn auch die Eltern und/oder andere Verwandte des betroffenen Kindes untersucht werden.

Ziel des Forschungsprojekts ist bei allen Bioproben-Spendern – also Kindern und Erwachsenen – die gesamte Erbsubstanz (das *Genom*) oder dessen proteinkodierenden Regionen (das *Exom*) auf krankheitsverursachende Veränderungen hin zu untersuchen, die mit der jeweiligen seltenen Erkrankung in Zusammenhang stehen könnten. Die Bedeutung von Veränderungen in der Erbsubstanz kann dann durch die Untersuchung weiterer von Ihrem Kind zur Verfügung gestellter Bioproben bestätigt werden, wie z.B. durch die Untersuchung von Botenmolekülen der Erbsubstanz (die sogenannten *Ribonukleinsäuren*, kurz RNS), Eiweißen oder Stoffwechselprodukten welche aus Blut, aber auch aus Geweben isoliert werden können.

Zur Einschätzung, ob eine gefundene Veränderung in der Erbsubstanz krankheitsverursachend ist oder nicht, ist es in der Regel notwendig, die Erbanlagen der Eltern von Betroffenen sowie die Erbanlagen von weiteren Familienangehörigen vergleichend zu untersuchen. Deshalb sprechen wir auch Sie selbst als Eltern an, und wir bitten Sie, auch Ihre Familienangehörigen auf unsere Studie hinzuweisen. Sie selbst und andere Familienmitglieder werden dann in gleicher Weise aufgeklärt und können an unserer Studie teilnehmen, auch ohne selbst von einer seltenen Erkrankung betroffen zu sein. Das bedeutet auch, dass die erhobenen Daten zusätzlich als Vergleichsdaten für die Erforschung von seltenen Erkrankungen anderer Personen wertvoll sind und hierfür verwendet werden.

Worum bitten wir Ihr Kind?

- Kinder, Jugendliche und erwachsene Patienten sowie Angehörige werden von den behandelnden Ärzten am Klinikum altersgerecht mündlich und schriftlich aufgeklärt. Wir bitten Sie nach ausreichender Bedenkzeit um die schriftliche Einwilligung zur Teilnahme Ihres Kindes an unserer Studie „Ursachenerkennung von seltenen Erkrankungen durch genomweite Sequenzierung“.
- Anhand der Patientendaten Ihres Kindes (siehe auch Kasten auf S.1) wird der momentane Gesundheitszustand möglichst genau beschrieben. Ausgewählte Patientendaten Ihres Kindes werden in **verschlüsselter Form** in unsere Studien-Datenbank aufgenommen. Verschlüsselt heißt, dass weder der Name noch die Initialen noch das Geburtsdatum Ihres Kindes zum Verschlüsseln verwendet werden, sondern nur ein **Buchstaben-Nummern-Code**, das sogenannte *Pseudonym* (siehe auch unter „[Wer hat Zugang zu Patientendaten Ihres Kindes und wie werden diese geschützt?](#)“).
- Allen Studienteilnehmern wird Blut abgenommen, um daraus die Untersuchung der Erbsubstanz (*genetische Analyse*) und – je nach Krankheitsbild – auch weitere Laboruntersuchungen durchzuführen.

Je nachdem, welche Erkrankung oder veränderte Erbanlage wir bei Ihrem Kind vermuten, werden wir Ihr Kind zur besseren Überprüfung evtl. um folgende weitere Bioproben bitten:

- Ihre betreuende Ärztin/Ihr betreuender Arzt bespricht mit Ihnen gemeinsam die eventuell noch zusätzlich benötigten Bioproben:
 - Fingernagelprobe
 - Urinprobe (Spontanurin)
 - 24-Stunden Sammelurin
 - Speichel
 - Hautbiopsie (Gewebeprobe aus der Haut nur bei Kindern und Jugendlichen, bei denen im Rahmen der medizinischen Diagnostik oder Behandlung ohnehin eine Hautprobe entnommen wird, d.h. es erfolgt keine zusätzliche Probeentnahme)
 - Muskelgewebe (nur dann, wenn im Rahmen der medizinischen Diagnostik oder Behandlung ohnehin eine Muskelprobe entnommen wird, d.h. es erfolgt keine zusätzliche Probeentnahme)
 - Nervenwasserflüssigkeit (bei Kindern/Jugendlichen ausschließlich als zusätzliche Entnahme bis maximal 5 ml im Rahmen einer ohnehin erfolgenden Routinepunktion)
- Zudem bitten wir Sie darum, dass wir Bioproben wie kleine Gewebeteile und/oder Körperflüssigkeiten, die bei Ihrem Kind zur Diagnosestellung oder Therapie bereits entnommen wurden und danach nicht mehr benötigt werden (*Restmaterialien*), auch für unsere Studie verwenden dürfen. Dabei kann es sich z.B. um Blut, Speichel, Hirnwasser oder auch um Gewebe handeln, das bei einer Operation bzw. einer Biopsie entnommen wurde.
- Für den Umgang mit den Bioproben Ihres Kindes, deren Pseudonymisierung (d.h. Verschlüsselung) und den aus den Bioproben gewonnenen Analyseergebnissen gelten dieselben Regeln und Grundsätze, die bereits oben für die Patientendaten Ihres Kindes beschrieben wurden.

Risiken

Identifizierung der Person Ihres Kindes: Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten im Rahmen von Forschungsprojekten mit Patientendaten besteht durch das Hinzuziehen weiterer Informationen, z.B. aus dem Internet (öffentliche Datenbanken) oder sozialen Netzwerken (z.B. *Facebook*), das Restrisiko einer Rückverfolgbarkeit zur Person Ihres Kindes. Grundsätzlich erhöht ist das Risiko einer Rückverfolgbarkeit bei genetischen Daten. Die Erbinformation eines Menschen ist in der Regel eindeutig auf eine Person beziehbar, also auch auf Ihr Kind. Das ist insbesondere dann der Fall, wenn Sie oder Ihr Kind selbst Informationen zu dessen Erbsubstanz (d.h. genetische Daten) oder andere Gesundheitsdaten, z.B. zur Ahnenforschung im Internet, veröffentlichen.

Blutentnahme: Für betroffene Kinder bestehen in der Regel sehr geringe Risiken, die über die üblichen Risiken einer Routine-Blutentnahme **nicht** hinausgehen. Die Zusatz-Blutprobe für die Untersuchung der Erbsubstanz beträgt nur wenige Milliliter (weniger als ein Teelöffel). Für weitergehende laborchemische Untersuchungen werden – je nachdem welche Erkrankung oder veränderte Erbanlage wir bei Ihrem Kind vermuten – mehrere Blutproben benötigt. Die insgesamt entnommene Blutmenge beträgt jedoch höchstens 25 ml (ca. zwei Esslöffel). Die entnehmenden Ärzte stellen sicher, dass diese Entnahme bei Ihrem Kind mit keinem zusätzlichen gesundheitlichen Risiko verbunden ist.

Übliche Risiken einer Blutentnahme umfassen leichte Schmerzen an der Einstichstelle; zudem kann um die Einstichstelle herum ein blauer Fleck (ein *Hämatom*) entstehen, der eventuell einige Tage sichtbar ist. In äußerst seltenen Fällen kann es auch zur Bildung eines Blutgerinnsels (einer *Thrombose*), einer örtlich begrenzten Entzündung und/oder einer Blutvergiftung kommen. Noch seltener

kann es auch zu einer dauerhaften Schädigung von Nerven mit darauffolgender Empfindungsstörung oder sogar Lähmung kommen.

Risiken bei der Gewinnung anderer eventuell benötigter Bioproben:

Urinprobe/Speichelprobe: Die Abgabe einer Urinprobe, eines 24-Stunden Sammelurins oder einer Speichelprobe ist für Ihr Kind mit keinen zusätzlichen Risiken verbunden.

Gewebeprobe: Der Eingriff wird in örtlicher Betäubung *nur im Behandlungskontext* durchgeführt, wenn bei Ihrem Kind **ohnehin** die Entnahme einer Gewebeprobe (Haut, Muskel) vorgesehen ist. Die Haut kann wie mit einem Locher herausgestanzt werden (Stanzbiopsie). Größere Gewebeprobe werden durch einen spindelförmigen Schnitt mit dem Skalpell entnommen. *Über die damit verbundenen Risiken wird im Rahmen der zur Behandlung oder Diagnosestellung notwendigen Hautbiopsie gesondert aufgeklärt.* In der Regel verläuft die Entnahme kleiner Hautproben komplikationslos. Trotz aller Sorgfalt kann es aber zu Komplikationen kommen; zum Beispiel kann um die Entnahmestelle ein blauer Fleck (ein *Hämatom*) entstehen. In seltenen Fällen kann es auch zu Weichteilschäden und Nervenschäden im Entnahmebereich, einer örtlich begrenzten Entzündung und/oder einer Blutvergiftung kommen. Noch seltener ist eine dauerhafte Schädigung von Nerven mit darauffolgender Empfindungsstörung oder sogar Lähmung.

Nervenwasserflüssigkeit: Nervenwasserflüssigkeit (Liquor) für das Forschungsprojekt kann ausschließlich bei einer im Rahmen der medizinischen Behandlung/Diagnostik **ohnehin** geplanten Punktion Ihres Kindes als zusätzliche Entnahme von maximal 5 ml erfolgen. *Über die damit verbundenen Risiken wird im Rahmen der zur Behandlung oder Diagnosestellung notwendigen Routinepunktion gesondert aufgeklärt. Die entnehmenden Ärzte stellen sicher, dass die Entnahme zusätzlicher Nervenflüssigkeit bei Ihrem Kind mit keinem zusätzlichen gesundheitlichen Risiko verbunden ist.*

Wer erhält das Eigentum an den Bioproben Ihres Kindes?

Mit Ihrer Einwilligung zur Gewinnung, Lagerung und wissenschaftlichen Nutzung der Bioproben Ihres Kindes übertragen Sie gleichzeitig das Eigentum samt aller Nutzungsrechte an das Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München.

Welcher Nutzen und welche Folgen aus der Studienteilnahme ergeben sich für Ihr Kind persönlich?

Mit der Bereitstellung der Patientendaten Ihres Kindes schaffen Sie die Voraussetzung für Forschung zu seltenen Erkrankungen und tragen dazu bei, dass Menschen mit ähnlichen Symptomen wie bei Ihrem Kind in Zukunft besser geholfen werden kann.

Persönlich können Sie und Ihr Kind zur Klärung dessen aktueller Beschwerden bzw. der möglicherweise vorliegenden Erkrankung meist keinen unmittelbaren Vorteil oder Nutzen erwarten.

Es ist jedoch im Einzelfall möglich, dass wir im Verlauf der Studie Hinweise auf die mögliche genetische Ursache der seltenen Erkrankung Ihres Kindes finden und Ihnen dies mitteilen möchten. Sie haben in der Einwilligungserklärung die Wahl, solchen Mitteilungen an Sie und Ihr Kind zuzustimmen oder diese abzulehnen.

Da die in unserer Studie angewendeten Methoden zur Entdeckung neuer Mutationen die gesamte Erbsubstanz (bzw. das *Genom*) oder größere Abschnitte davon untersuchen, besteht des Weiteren die Möglichkeit der Entdeckung von sogenannten *Zusatzfunden*, über die wir Sie informieren können. Darunter versteht man beispielsweise Veränderungen in der Erbsubstanz, die medizinisch eventuell für Sie selbst und Ihr Kind oder dessen Nachkommen von Bedeutung sein könnten (z.B. ein erhöhtes Krebsrisiko mit sich bringen), die aber **nicht** mit der seltenen Erkrankung in Zusammenhang stehen. Bei der Auswertung von Forschungsergebnissen könnte sich aber auch der dringende Verdacht auf eine schwerwiegende, bisher möglicherweise nicht erkannte Krankheit

ergeben, die behandelt oder deren Ausbruch verhindert werden könnte. Auch diese Ergebnisse werden Ihnen und Ihrem Kind nur dann mitgeteilt, wenn Sie in der Einwilligungserklärung angeben, dass wir Sie in diesem Falle kontaktieren dürfen.

Beachten Sie dabei, dass Sie Gesundheitsinformationen, die Sie oder Ihr Kind durch eine solche Rückmeldung erhalten, keine hinreichende Aussagekraft haben, sondern **in der Regel** einer weiterführenden Diagnostik durch Ihre behandelnden Ärzte bzw. die behandelnden Ärzte Ihres Kindes bedürfen.

Wir weisen weiterhin darauf hin, dass Ihnen unter Umständen durch die Untersuchungsergebnisse (z.B. vor Abschluss einer Lebensversicherung) Nachteile entstehen könnten. Da für unsere wissenschaftliche Studie auch Informationen aus der Erbsubstanz Ihres Kindes genutzt werden, kann sich das sowohl auf Ihre eigene als auch auf die erblich bedingte (bzw. genetische) Veranlagung Ihres Kindes für bestimmte Erkrankungen beziehen. Informationen aus Ihrer Erbsubstanz oder der Erbsubstanz Ihres Kindes können auch Bedeutung für andere Familienangehörige und deren weitere Familienplanung haben. Sie können Ihre Entscheidung für oder gegen die Möglichkeit einer Rückmeldung jederzeit durch Mitteilung an uns ändern.

Wer hat Zugang zu den Daten und Bioproben Ihres Kindes und wie werden diese geschützt?

Zugang, Nutzung und Schutz in dieser Studie

Die im Rahmen unserer wissenschaftlichen Studie erhobenen Daten und gewonnenen Bioproben werden ausschließlich pseudonymisiert (d.h. verschlüsselt) weitergegeben und analysiert. Alle Patientendaten können ausschließlich von den Mitgliedern des persönlichen Behandlungs- und Diagnostikteams des Patienten, also Ihres Kindes, zugeordnet werden. Die Patientendaten und Bioproben Ihres Kindes werden darüber hinaus nur weitergegeben, wenn Sie Ihre Einwilligung erteilt haben. Die Patientendaten und Bioproben Ihres Kindes werden ausschließlich für medizinisch-wissenschaftliche Zwecke genutzt; sie werden nicht verkauft!

Die Erbsubstanz wird aus der Blutprobe Ihres Kindes entweder direkt in Ihrem betreuenden Zentrum isoliert oder zentral im molekulargenetischen Labor des Institutes für Humangenetik des Klinikums rechts der Isar der Technischen Universität München. Darüber hinaus werden in der Biobank des Instituts für Humangenetik am Klinikum rechts der Isar auch alle nicht sofort analysierten Bioproben Ihres Kindes qualitätskontrolliert gelagert. Die genetischen Analysen (*Sequenzierung*) und biochemischen Untersuchungen erfolgen am Institut für Humangenetik des Klinikums rechts der Isar und im Rahmen einer Kooperation am Helmholtz Zentrum München in einem genetischen Forschungslabor.

Die Speicherung und Auswertung der von den Studienteilnehmern gewonnenen Daten erfolgt auf der gesicherten lokalen Datenbank auf einem Server des Klinikums rechts der Isar am Helmholtz Zentrum München und am Klinikum rechts der Isar. Neben den genetischen Analyse-Daten sind auf der entsprechenden Datenbank auch einige wenige Patientendaten (z.B. das Geschlecht und Alter des Studienteilnehmers, der vermutete Erbgang und einzelne gezielt ausgewählte Untersuchungsdaten) hinterlegt. Die vollständigen personenbezogenen Patientendaten und Untersuchungsbefunde sowie Einzelheiten zur Ausprägung und zum Schweregrad der Erkrankung Ihres Kindes, die mit maximal 20 standardisierten Begriffen dokumentiert sind, verbleiben in der Datenbank am Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München.

Die Patientendaten und Bioproben Ihres Kindes sollen ab dem Zeitpunkt Ihrer Einwilligung bis zur Volljährigkeit Ihres Kindes gespeichert bzw. gelagert und genutzt werden, wenn Sie oder Ihr Kind nicht vorher widerrufen. **Bei Erreichen der Volljährigkeit muss Ihr Kind (ggf. mit Ihrer Hilfe) erneut kontaktiert werden, um dann als volljährige Person über die Studienteilnahme aufgeklärt zu werden und eigenverantwortlich eine Einwilligungserklärung für die weitere Nutzung seiner Patientendaten und ggf. noch vorhandener Bioproben abzugeben. Sollte Ihr Kind bei**

Erreichen der Volljährigkeit nicht einwilligungsfähig sein, kann eine Einwilligung nur durch einen vom Betreuungsgericht bestellten Betreuer erfolgen.

Sollte Ihr Kind mit Erreichen der Volljährigkeit nicht mehr für eine eigene Einwilligung zu erreichen sein, läuft die hier vereinbarte Nutzungsfrist ab. Nach Ablauf der Nutzungs-Frist (***Erreichen der Volljährigkeit plus ein Jahr***) werden die Bioproben Ihres Kindes vernichtet und seine Patientendaten gelöscht. Wenn eine Löschung der Patientendaten Ihres Kindes nicht oder nicht mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist, werden sie anonymisiert, indem der ihnen zugeordnete Identifizierungscode gelöscht wird.

Weitergabe von Daten und Bioproben über diese Studie hinaus

Darüber hinaus können Sie durch Ankreuzen des entsprechenden Kästchens in der Einwilligungserklärung entscheiden, ob die pseudonymisierten Patientendaten, Analysedaten und Bioproben Ihres Kindes zu wissenschaftlichen Zwecken ggf. auch an andere Wissenschaftler und Zentren für seltene Erkrankungen innerhalb und ggf. auch außerhalb der Europäischen Union (EU) weitergegeben werden dürfen. Dabei ist zu beachten, dass eine Weitergabe an Empfänger in Ländern außerhalb der EU nur dann möglich ist, wenn eine der folgenden Voraussetzungen erfüllt ist:

- die Europäische Kommission hat bei dem jeweiligen Land ein **angemessenes** gesetzliches Datenschutzniveau festgestellt, **oder** (wenn dies nicht erfolgt ist)
- das Klinikum rechts der Isar vereinbart mit den Forschungspartnern **vertragliche Datenschutzklauseln**, die von der Europäischen Kommission oder der zuständigen Aufsichtsbehörde beschlossen oder genehmigt wurden. In diesem Fall können Sie bei Ihrer lokalen Studienleitung dann eine Kopie dieser Datenschutzklauseln erhalten

Unabhängig von Ihrer Entscheidung sind Sie natürlich jederzeit berechtigt, von den Studienärzten zu erfahren, welche Labore und Forscher ggfs. mit weiteren wissenschaftlichen Untersuchungen betraut wurden.

Die ärztliche Schweigepflicht und die jeweils geltenden Datenschutzbestimmungen müssen von diesen externen Laboren und Forschern selbstverständlich eingehalten werden. Zudem werden immer nur pseudonymisierte Daten und Bioproben Ihres Kindes weitergegeben und ausgewertet bzw. analysiert. Namensteile, Initialen oder Geburtsdaten dürfen bei der Pseudonymisierung nicht verwendet werden, sondern (wie weiter oben schon beschrieben) nur ein **Nummern-Buchstaben-Code**.

Eine direkte Zuordnung von Daten oder Bioproben zu der Person Ihres Kindes ist in der Regel nur dann möglich, wenn der Zuordnungsschlüssel zwischen Codierung und Ihrem Kind bekannt ist. Der für dieses Projekt verwendete Zuordnungs-Schlüssel ist **ausschließlich** Ihrer betreuenden Ärztin/Ihrem betreuenden Arzt sowie der lokalen Studienleitung des Projekts „Ursachenerkennung von genetischen Syndromen durch genomweite Sequenzierung“ bekannt. **Dritte erhalten keinen Einblick in Originalunterlagen bzw. in die Krankenakte Ihres Kindes.**

Auch die Veröffentlichung wissenschaftlicher Ergebnisse erfolgt ausschließlich in einer Weise, die keine Rückschlüsse auf Ihr Kind zulässt; darüber hinaus ist eine Veröffentlichung der Gesamtheit der Erbsubstanz Ihres Kindes (des *Genoms*) ohne Ihre ausdrückliche schriftliche Einwilligung ausgeschlossen. Möglich ist allerdings eine Aufnahme des ganzen oder von bestimmten Abschnitten des Genoms in besonders geschützte Datenbanken, die für die Allgemeinheit unzugänglich sind, wenn Sie hierzu eingewilligt haben. Eine solche Datenbank ist das Deutsche Humangenom-Phenom-Archiv (ghga.dkfz.de).

Erneute Kontaktaufnahme und Mitteilung von Ergebnissen

Wir möchten Sie möglicherweise aus folgenden Gründen nochmals kontaktieren: Zum einen wollen wir eventuell weitere Informationen zum Krankheitsbild Ihres Kindes gewinnen oder Ihr Kind um weitere Bioproben bitten. Zum anderen wollen wir Ihnen gegebenenfalls Studienergebnisse mitteilen, die für die seltene Erkrankung Ihres Kindes medizinisch relevant sein könnten. Dies bezieht

sich auch auf möglicherweise anfallende Zusatzfunde (siehe weiter oben unter „[Welcher Nutzen und welche Folgen aus der Studienteilnahme ergeben sich für Ihr Kind persönlich?](#)“). Wenn Sie mit einer erneuten Kontaktaufnahme einverstanden sind, sollten Sie das entsprechende Kästchen in der Einwilligungserklärung ankreuzen. Ihre Entscheidung für oder gegen eine Kontaktaufnahme können Sie jederzeit durch Mitteilung an uns ändern.

Alle Studien- und Forschungsergebnisse, die wir Ihnen und Ihrem Kind im Rahmen einer erneuten Kontaktaufnahme mitteilen, sind nur vorläufig und stellen keine gültigen genetischen Befunde dar.

In Abstimmung mit Ihnen können Ihre betreuenden Ärzte bzw. die betreuenden Ärzte Ihres Kindes eine nochmalige qualitätsgeprüfte humangenetische Untersuchung der Erbsubstanz auf Grundlage des deutschen Gendiagnostik-Gesetzes (GenDG) veranlassen. Wir helfen gerne bei der Vermittlung.

Eine erneute Kontaktaufnahme mit Ihrem Kind ist außerdem bei Erlangen der Volljährigkeit nötig, damit Ihr Kind dann eigenverantwortlich über die weitere Studienteilnahme entscheiden kann.

Wie lange gilt Ihre Einwilligung?

Ihre Einwilligung in die Erhebung von Patientendaten und zur Gewinnung von Bioproben bei Ihrem Kind gilt – wenn Sie sie nicht vorher widerrufen (siehe weiter unten) – für einen Zeitraum von **fünf Jahren** ab Unterzeichnung Ihrer Einwilligungserklärung. Das bedeutet, dass in den kommenden fünf Jahren – mit vorheriger Ankündigung – nochmals Patientendaten und ggf. nochmals Bioproben von Ihrem Kind gewonnen werden dürfen, ohne dass Sie am Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München eine neue Einwilligungserklärung unterzeichnen müssen.

Sollte Ihr Kind nach Ablauf von fünf Jahren wieder im Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München vorstellig werden, bitten wir Sie und Ihr Kind eventuell erneut um Ihre Einwilligung.

Die Nutzung der ab dem Zeitpunkt Ihrer Einwilligung von Ihrem Kind erhobenen Patientendaten und gewonnenen Bioproben bleibt aber über den Zeitraum von fünf Jahren hinaus zulässig. Die gewonnenen Daten verbessern die medizinische Patientenversorgung. In diesem Sinne kann kein Ende der Studie definiert werden und die Daten werden hierfür weiterhin genutzt.

Was beinhaltet Ihr Widerrufsrecht?

Ihre Einwilligung ist freiwillig!

Sie können Ihre Einwilligung zur weiteren Erhebung sowie zur wissenschaftlichen Nutzung der Daten und Bioproben Ihres Kindes jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne nachteilige Folgen für Sie oder für Ihr Kind widerrufen. Auch Ihr Kind kann jederzeit seine weitere Teilnahme an der Studie ablehnen. Ein Widerruf bezieht sich dabei immer nur auf die künftige Verwendung der Patientendaten und Bioproben Ihres Kindes. Informationen aus bereits durchgeführten Analysen oder bereits veröffentlichten Studien können nachträglich nicht mehr entfernt werden.

Im Falle eines Widerrufs werden die von Ihrem Kind für die medizinische Forschung zur Verfügung gestellten Bioproben vernichtet und seine auf Grundlage dieser Einwilligung gespeicherten Patientendaten gelöscht. Wenn eine Löschung nicht oder nicht mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist, werden die Patientendaten Ihres Kindes anonymisiert, indem der den Daten zugeordnete Identifizierungscode gelöscht wird. Die Anonymisierung der Patientendaten kann allerdings eine spätere Zuordnung von – insbesondere genetischen – Informationen zu Ihrem Kind über andere Quellen niemals völlig ausschließen.

Für einen Widerruf wenden Sie sich bitte an Ihre betreuende Ärztin/Ihren betreuenden Arzt:

Name: _____ Tel.: _____

oder die Studienleitung des Klinikums rechts der Isar der Technischen Universität München, Sekretariat des Instituts für Humangenetik: Tel. 089-4140-6381.

Weitere Informationen zum Datenschutz

Die Rechtsgrundlage zur Verarbeitung oben genannter personenbezogener Patientendaten Ihres Kindes bildet die Einwilligung (Art. 6 Abs.1a und Art. 9 Abs. 2a der Datenschutzgrundverordnung [DSGVO]). Die Datenspeicherung unterliegt den Bestimmungen der jeweils gültigen Datenschutzgesetze. Die internationalen Richtlinien für Gute Klinische Praxis (GCP) werden bei unserer Studie in vollem Umfang eingehalten.

Sie und Ihr Kind haben das Recht auf Widerruf. Die personenbezogenen Daten Ihres Kindes werden in diesem Fall gelöscht. Wenn eine Löschung nicht oder nicht mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist, werden die Patientendaten Ihres Kindes anonymisiert, indem der ihm zugeordnete Identifizierungscode gelöscht wird. Die Rechtmäßigkeit der Verarbeitung dieser Daten bis zum Zeitpunkt Ihres Widerrufs wird dadurch nicht berührt.

Sie und Ihr Kind können vom Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München im Rahmen der gesetzlichen Vorgaben Auskunft über die von Ihrem Kind gespeicherten Daten verlangen; sollten unrichtige personenbezogene Daten verarbeitet werden, haben Sie und Ihr Kind ein Recht auf Berichtigung. Sie und Ihr Kind können die Löschung personenbezogener Daten oder die Einschränkung der Verarbeitung oder die Datenübertragung verlangen.

Bei Fragen zum Verlauf der Studie und zur Verarbeitung Ihrer Daten können Sie sich gerne an den Studienleiter im Institut für Humangenetik wenden (sekretariat.ihg@mri.tum.de, 089 4140 6381)

Verantwortlicher für die Datenverarbeitung im Sinne der DSGVO ist **das Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München**, Anstalt des öffentlichen Rechts, Ismaninger Straße 22, 81675 München, Tel.: 089-4140-0 oder E-Mail: vorstand@mri.tum.de. Das Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München hat einen behördlichen Datenschutzbeauftragten bestellt. An ihn können Sie oder Ihr Kind sich mit allen Anliegen rund um die Patientendaten Ihres Kindes wenden oder auch mit einer Beschwerde über Datenschutzverstöße. Seine Kontaktdaten sind wie folgt: **Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München, Stabsstelle Datenschutz, Ismaninger Straße 22, 81675 München, Tel.: 089-4140-0 oder E-Mail: datenschutz@mri.tum.de.**

Sie und Ihr Kind haben außerdem ein Beschwerderecht bei jeder Datenschutzaufsichtsbehörde. Eine Liste der Aufsichtsbehörden in Deutschland finden Sie unter: https://www.bfdi.bund.de/DE/Infothek/Anschriften_Links/anschriften_links-node.html

Die für das Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München zuständige Datenaufsichtsbehörde ist:

der **Bayerische Landesbeauftragte für den Datenschutz**,
Postfach 22 12 19, 80502 München, E-Mail: poststelle@datenschutz-bayern.de

Sollten Sie noch Fragen zu dem Forschungsprojekt oder konkret zur Bedeutung für Sie und Ihr Kind haben, stehen wir gerne auch in Zukunft jederzeit für ein Gespräch zur Verfügung.