



Universitätsklinikum Carl Gustav Carus • Fetscherstr. 74 • 01307 Dresden

PD Dr. med. Nataliya Di Donato

Telefon: 0351 458-15137

Nataliya.didonato@uniklinikum-dresden.de

Genetische Ambulanz: 0351 458-2891

Bearbeiter: Dr. Andrea Meinhardt

Telefon: 0351 458-18852

Andrea.Meinhardt@uniklinikum-dresden.de

Universitätsklinikum
Carl Gustav Carus Dresden
an der Technischen
Universität Dresden
Anstalt des öffentlichen Rechts
des Freistaates Sachsen

Fetscherstraße 74
01307 Dresden
Telefon (0351) 458-0

Studieninformation für Eltern

„Prädikative Bewertung der klinischen Verlaufsformen von nicht-muskulären Aktinopathien“

Bei Ihrem Kind wurde eine genetische Veränderung (Mutation) entweder im Gen *ACTB* oder *ACTG1* festgestellt. Klinisch liegt eine nicht-muskuläre Aktinopathie (NMA) vor. Es kann sich hierbei um das Baraitser-Winter-Cerebrofrontofaziale Syndrom (BWCF), eine *ACTB*-assoziierte Entwicklungsstörung, eine *ACTG1*-assoziierte Schwerhörigkeit oder Augenkolobom bzw. eine andere *ACTB*- oder *ACTG1*-assoziierte Erkrankung handeln. Jegliche Erkrankung des NMA-Spektrums ist sehr selten. Bisher wurden weniger als 150 Patienten weltweit beschrieben. Es sind jedoch noch keine Erkenntnisse über den genauen Krankheitsmechanismus verfügbar und entsprechend wurden noch keine spezifischen Therapieansätze entwickelt.

Es bleibt bisher komplett ungeklärt, warum einige *ACTB*- bzw. *ACTG1*-Mutationen zu multiplen Beschwerden in Rahmen von BWCF führen und andere nicht.

Wir sind bemüht, unter Anwendung verschiedener molekularbiologischer, biochemischer und biophysikalischer Analyseverfahren bisher unbekannte Krankheitsmechanismen der *ACTB*- und *ACTG1*-Mutationen aufzuklären. Dafür untersuchen wir die genauen Konsequenzen der genetischen Veränderung für die verschiedenen Prozesse in den Patientenzellen. Ein Fernziel ist die Entwicklung spezifischer Behandlungsstrategien.

Weitere Ziele unserer Forschung sind, den klinischen Verlauf von BWCF und nicht-BWCF *ACTB/ACTG1*-assoziierten Erkrankungen näher zu charakterisieren, spätere Komplikationen zu erkennen und eine entsprechende Vorsorge für jedes Lebensalter zu entwickeln.

Vor der Einwilligung zur Teilnahme an der Studie sind folgende Informationen zu berücksichtigen:

Vorstand:
Prof. Dr. med.
Detlev Michael Albrecht (Sprecher)
Frank Ohi (Kaufmännischer Vorstand)

**Vorsitzender des
Aufsichtsrates:**
Univ.-Prof. Dr. Gernot Brunner

Bankverbindungen:
Commerzbank AG
IBAN DE68 8508 0000 0509 0507 00
BIC DRES DE FF 850

Ostsächsische Sparkasse Dresden
IBAN DE28 8505 0300 3120137781
BIC OSDD DE 81

Deutsche Kreditbank AG
IBAN DE78 120300000011207370
BIC BYLADEM 1001

Ust-IDNr.: DE 140 135 217
St-Nr.: 203 145 03 113

Teilnahmebedingungen

Das Einschlusskriterium ist das Vorliegen einer genetischen Veränderung in einem der beiden Gene *ACTB* oder *ACTG1* bei Ihrem Kind.

Die Teilnahme an dieser Studie ist freiwillig. Ihre Absage wird keinen Einfluss auf die etwaige weitere ärztliche Behandlung des Kindes (bzw. von Ihnen betreuten Patienten) haben. Weiterhin besteht jederzeit die Möglichkeit die Teilnahme an dieser Studie ohne Angabe von Gründen zu widerrufen. Die Widerrufsbedingungen sind unten aufgeführt.

Wenn Ihr Kind bei Volljährigkeit die Einwilligungsfähigkeit erreicht, bitten wir um Rückmeldung, damit er/sie über die Studienteilnahme erneut selbst entscheiden kann.

Ablauf der Studie

Wir werden Ihnen einmalig zwei Blutproben (ein Vorgang mit Entnahme von jeweils 5-10 ml Heparin- und EDTA-Blut) entnehmen. Die elterlichen Blutproben dienen als familiäre Kontrollproben.

Wir werden von Ihrem Kind einmalig zwei Blutproben (ein Vorgang mit Entnahme von jeweils 5 ml Blutröhrchen) sowie eine Hautstanze (Ø 3 mm) entnehmen. Die Blutentnahme wird an eine andere ohnehin notwendige Blutentnahme gekoppelt. **Das prinzipielle Einverständnis Ihres Kindes ist die wichtigste Voraussetzung für die Probenentnahme.**

Sollten Ihr Kind und Sie bereits an unserer Studie „Nicht-muskuläre Aktinopathien: Baraitser-Winter Cerebrofrontofaciales Syndrom und verwandte Erkrankungen“ teilnehmen und haben hierfür bereits Gewebe gespendet, würden wir gerne dieses Material - Ihre Einwilligung vorausgesetzt - für die aktuelle Studie verwenden. Eine erneute Probenentnahme wäre in diesem Fall nicht notwendig.

Im folgenden Einwilligungsformular teilen Sie uns mit, ob Sie der Verwendung der bereits gespendeten Materialien für diese Studie einwilligen.

Im Rahmen der Studie werden folgende klinische Daten dokumentiert: Familienanamnese, Angaben über Schwangerschaftsverlauf und Geburt, Geburtsmaße, Verlauf der ersten Lebensmonate insbesondere neurologische Komplikationen sowie operative Eingriffe, Entwicklungsverlauf (Erreichen der Meilensteine, vorliegende Ergebnisse der Entwicklungsdiagnostik, IQ-Test), weitere ärztliche Vorbefunde, vorliegende cMRT-Aufnahmen, Epilepsie-Anamnese (falls zutreffend), vorliegende Laborbefunde. Zusätzlich werden wir Fotoaufnahmen von Ihrem Kind machen, die zunächst nur auf dem gesicherten Server des Instituts für Klinische Genetik gespeichert werden. Sollte keine persönliche Vorstellung im Institut für Klinische Genetik erfolgen, werden wir Sie um die Zusendung einiger privater Fotoaufnahmen bitten. In einigen Fällen wird es notwendig sein, dass die Fotoaufnahmen bei der Veröffentlichung der Studienergebnisse verwendet werden. **Die Gesichtsaufnahmen sind wiedererkennbar und deren Veröffentlichung stellt ein Vertraulichkeitsrisiko dar.**

Im Verlauf der Studie (3 Jahre) werden Sie jährlich zur Verlaufsdokumentation kontaktiert. Die Kontaktaufnahme kann in jeder beliebigen Form entsprechend Ihren Wünschen erfolgen (persönlich in unserer Sprechstunde, telefonisch, Videokonferenz, Post).

Umgang mit den Proben und Ergebnissen

Die entnommenen Blutproben werden pseudonymisiert gekennzeichnet und als elterliche Kontrollproben im Institut für Klinische Genetik am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden gelagert. Überschüssiges Untersuchungsmaterial bewahren wir zum Zwecke der Nachprüfbarkeit unserer Ergebnisse sowie für spätere Analysen zur Charakterisierung der NMA-Erkrankung innerhalb dieser Studie auf. Die Proben werden mindestens 10 Jahre und prinzipiell zeitlich unbegrenzt aufbewahrt.

Im Rahmen dieser Studie erfolgt eine Charakterisierung der aus dem gespendeten Material Ihres Kindes erstellten Zellkulturen hinsichtlich der Veränderung ihrer biologischen, molekularbiologischen, biochemischen und biophysikalischen Eigenschaften aufgrund des Vorhandenseins der Mutationen. Dies geschieht in enger Zusammenarbeit mit 3 europäischen Partnern: dem Labor von Professor Dr. Dietmar Manstein (Institut für Biophysikalische Chemie, Medizinische Hochschule Hannover), dem Physiologielab unter Leitung von Dr. Pasquale Bianco an der Biologischen Fakultät der Universität Florenz, Italien, und der Gruppe von Professor Dr. Miklos Kellermayer, Department of Biophysics and Radiation Biology an der Semmelweis Universität, Budapest, Ungarn. Die aus Patientenmaterial erstellten Zellkulturen werden den Kollaborationspartnern ausschließlich in pseudonymisierter Form zur Verfügung gestellt. Die erhobenen Forschungsdaten werden mit dem klinischen Befund korreliert mit dem Ziel, therapeutische Ansätze für diese seltenen Erbkrankheiten zu entwickeln. Eine Veröffentlichung der Ergebnisse in renommierten Fachzeitschriften und eine Vorstellung auf Fachkonferenzen erfolgt anonymisiert.

Sollten sich im Verlauf dieser Studie veränderte Aktivitäten oder Funktionen der Aktinproteine in den Zellen Ihres Kindes zeigen, die nicht mit den übrigen erhobenen Daten korreliert werden können, möchten wir die Aktin Gene erneut sequenzieren, um die Mutation zu überprüfen. Ihre Proben würden hierbei als Kontrollproben für die Sequenzierdaten Ihres Kindes dienen. Wir möchten an diesem Punkt ausdrücklich darauf hinweisen, dass wir in diesem Zusammenhang keine gesundheitsrelevanten Zusatzbefunde erheben werden und auch keine genomweite Sequenzierung mit den Proben erfolgen wird.

Wir gehen nicht davon aus, dass sich aufgrund der im Forschungsrahmen erhobenen Ergebnisse unmittelbare Konsequenzen hinsichtlich Diagnosestellung und Therapie für einen Studienteilnehmer ergeben. Wenn dies jedoch der Fall sein sollte, werden diese Ergebnisse den Patienten und deren Familien im Rahmen einer genetischen Beratung.

Auf Anfrage erläutern wir Ihnen gerne auch die Gesamtergebnisse der Studie.

Finanzielle Vorteile und Versicherung

Die Teilnahme an der Studie ist für Sie kostenlos. Für die Überlassung der Blutproben werden Sie kein Entgelt erhalten. Ihrerseits bestehen keinerlei Ansprüche auf Vergütung, Tantieme oder eine sonstige Beteiligung an finanziellen Vorteilen und Gewinnen, die möglicherweise auf der Basis der Forschung mit Ihren Blutproben bzw. den Blut- und Gewebeproben Ihres Kindes erlangt werden.

Wir weisen darauf hin, dass keine Wegeversicherung besteht.

Datenschutz

Im Rahmen der Studie werden personenbezogene Daten (Name, Geburtsdatum, Kontaktadresse) pseudonymisiert und anschließend separat von den klinischen Informationen elektronisch gespeichert. Das bedeutet, dass die Daten durch eine vom Computer generierte, 5-stellige Nummer (Pseudonym) ersetzt werden, die keinerlei Merkmale enthält, welche Unbefugten eine Identifizierung des Studienteilnehmers ermöglichen könnte. Alle Proben und sonstige Materialien des Probanden werden in dieser pseudonymisierten Form bearbeitet.

Im Gegensatz zur Anonymisierung ist bei der Pseudonymisierung eine Rückverfolgung, d.h. eine Zusammenführung von Person und Daten, prinzipiell denkbar, aber ohne Kenntnis eines bestimmten Zuordnungsschlüssels und ohne Zugangsberechtigung zum entsprechend gesicherten Server des Institutes für Klinische Genetik nicht möglich. Daher hat nur ein enger Personenkreis Einblick in die gespeicherten Daten. Diese Personen sind gemäß dem Bundesdatenschutzgesetz unterwiesen und zur Verschwiegenheit und zur Wahrung des Datengeheimnisses verpflichtet worden. Die Daten sind gegen unbefugten Zugriff gesichert. Der Grund, warum in dieser Studie die Daten pseudonymisiert und nicht anonymisiert werden,

ist, dass bei Forschungsstudien dieser Art u. U. eine Rücksprache mit dem Patienten erforderlich sein kann, z.B. um bestimmte Details zur Erkrankung nachzufragen oder um Material, das nicht zum Zeitpunkt der Aufnahme in die Studie abgenommen wird, sondern später (oder vorher) vom Hausarzt zugesandt wird, der jeweiligen Person korrekt zuzuordnen zu können. Die Unterrichtung der betreuenden Ärzte über die Studienergebnisse bedarf Ihrer ausdrücklichen Einwilligung.

Experimentelle Daten werden vertraulich gemäß den allgemeinen datenschutzrechtlichen Bestimmungen und aller nationaler Regularien gehandhabt. Die Forschungsdaten werden lokal auf den Servern der Partnerinstitutionen gespeichert. Jeder Projektpartner verwaltet seine Daten zentral auf einem ihm für dieses Konsortium zugewiesenen Speicherplatz und in einem Langzeitarchiv auf den lokalen Netzwerkservern, die durch regelmäßige Backups und passwortgeschütztem Zugang gesichert sind. Die Rohdaten werden für mindestens zehn Jahre archiviert. Diese Daten können für potenziellen Folgeprojekten wiederverwendet werden. Der Datenaustausch während des Projekts erfolgt über eine cloudbasierte Speicherung (z.B. Cloudstore vom ZIH, TU Dresden).

Eine Veröffentlichung in einer Fachzeitschrift erfolgt anonymisiert, ohne Nennung der personenbezogenen Daten und ohne Möglichkeit einer Rückverfolgung der personenbezogenen Daten für Außenstehende.

Datenaustausch

Die Studie wird in enger Kooperation vier europäischen Partnern durchgeführt: dem Labor von Professor Dr. Dietmar Manstein (Institut für Biophysikalische Chemie, Medizinische Hochschule Hannover), dem Physiologielab unter Leitung von Dr. Pasquale Bianco (Biologische Fakultät, Universität Florenz), der Gruppe von Prof. Dr. Miklos Kellermayer (Department of Biophysics and Radiation Biology, Semmelweis Universität, Budapest, Ungarn) und der Gruppe von Dr. Anne-Cecile Reymann (Institute of Genetics and Molecular and Cellular Biology, Strassburg, Frankreich). Die Zellkulturen, die aus den Patientenzellen erstellt werden, werden jedoch nur den Gruppen von Prof. Manstein, Prof. Bianco und Prof. Kellermayer pseudonymisiert zur Verfügung gestellt. Dabei ist eine Rückverfolgung auf eine bestimmte Person beinahe ausgeschlossen, da keine personenbezogenen Daten übergeben werden.

Die Speicherung experimenteller Daten erfolgt vertraulich gemäß den allgemeinen datenschutzrechtlichen Bestimmungen und aller nationaler Regularien auf lokalen Servern der Partnerinstitutionen. Die Rohdaten werden für mindestens zehn Jahre archiviert. Diese Daten können für potenziellen Folgeprojekten wiederverwendet werden. Der Datenaustausch während des Projekts erfolgt über eine cloudbasierte Speicherung (z.B. Cloudstore vom ZIH, TU Dresden).

Eine Veröffentlichung der Ergebnisse in renommierten Fachzeitschriften und eine Vorstellung auf Fachkonferenzen erfolgt anonymisiert.

Eigennutzen

Unsere Vorarbeiten sprechen dafür, dass eine strenge Korrelation zwischen den Veränderungen in einzelnen Zellen und dem Schweregrad der Erkrankung vorliegt. Diese Hypothese soll im Rahmen der Studie überprüft werden. Zu erwarten ist, dass die Analyse der Zellkultur eine genaue Aussage über die individuelle Prognose erlaubt. Zusätzlich wird im Rahmen der Studie der klinische Verlauf dokumentiert. Somit wird erstmalig die genaue Symptomatik im Erwachsenenalter aufgeklärt, insbesondere im Hinblick auf das möglicherweise erhöhte Risiko für Blutkrebs. Es ist zu erwarten, dass durch die Studie eine Aktualisierung der Betreuungsmaßnahmen erfolgt bzw. eine genaue Vorsorge erarbeitet wird, die bei den teilnehmenden Patienten sofort umgesetzt werden kann.

Gruppennutzen

Sie werden ausführlich über das BWCF-Syndrom und andere nicht-muskuläre Aktinopathien informiert. Bei Notwendigkeit werden zusätzliche Gutachten zur Vorlage bei den Krankenkassen erstellt, falls Fragen bezüglich der Kostenübernahme für die Betreuungsmaßnahmen entstehen sollten.

Es ist zu erwarten, dass durch die Studie eine Aktualisierung der Betreuungsmaßnahmen erfolgt bzw. eine genaue Vorsorge erarbeitet wird, die bei den teilnehmenden Patienten sofort umgesetzt werden kann. Diese Informationen werden Ihnen nach Ablauf der Studie zur Verfügung gestellt.

Darüber hinaus besteht die Möglichkeit andere Familien, die Kinder mit der gleichen Erkrankung haben, kennenzulernen. Bitte teilen Sie uns mit, ob Sie an einer solchen Kontaktaufnahme interessiert sind.

Nutzen für die Gesellschaft

Die Gene *ACTB* und *ACTG1* werden ubiquitär, d.h. in jeder Körperzelle exprimiert. Es handelt sich um zwei Eiweiße, die absolut essenziell für die vielfältigen Zellfunktionen sind. Obwohl die Rolle dieser zwei Eiweiße in mehreren biologischen Prozessen, von der embryonalen Entwicklung bis zum Abbau der Nervenzellen und Krebsmetastasierung, diskutiert wird, liegen noch keine ausreichenden Informationen über die Funktionen einzelner Aktin-Formen in Säugerzellen (inklusive menschlichen Zellen) vor. Die Untersuchung der patienteneigenen Zellkulturen von Patienten mit verschiedenen Mutationen in den aktinkodierenden Genen bietet eine einmalige Gelegenheit, die durch Aktin gesteuerten Prozesse zu verstehen.

Potenzielle Risiken

Probenentnahme. Für die Analysen werden einmalig zwei Blutproben (5-10ml) von Ihnen benötigt.

Bei der Blutentnahme kann es zu einem Bluterguss und in sehr seltenen Fällen zur Verletzung eines Nervs, zur versehentlichen Punktion einer Arterie oder zu einer Infektion kommen.

Widerruf der Einwilligung

Wenn Sie Ihre Studienteilnahme beenden möchten, bitten wir Sie, die Projektleitung über Ihre Entscheidung zu informieren. Die Mitteilung kann telefonisch, postalisch oder auch per Email erfolgen.

Für die Beantwortung Ihrer Fragen stehen wir Ihnen jederzeit gern zur Verfügung.

Projektleitung

PD Dr. med. Nataliya Di Donato
Institut für Klinische Genetik
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
an der TU Dresden
Fetscherstraße 74
01307 Dresden
Tel: +49 351 458-5137
Email: nataliya.didonato@uniklinikum-dresden.de

Hiermit werden Sie über Ihre in der Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) festgelegten Rechte informiert (Artikel 12 ff.DS-GVO):

Rechtsgrundlage:

Die Rechtsgrundlage zur Verarbeitung der Sie betreffenden personenbezogenen Daten bilden bei medizinischen Studien Ihre freiwillige schriftliche Einwilligung gemäß DS-GVO sowie die Deklaration von Helsinki (Erklärung des Weltärztebundes zu ethischen Grundsätzen für die medizinische Forschung am Menschen) und die Leitlinie für gute klinische Praxis.

Bezüglich Ihrer Daten haben Sie folgende Rechte (Artikel 13 ff.DS-GVO):

Recht auf Auskunft:

Sie haben das Recht auf Auskunft über die sie betreffenden personenbezogenen Daten, die im Rahmen der Studie erhoben, verarbeitet oder ggf. anonymisiert oder pseudonymisiert an Dritte übermittelt werden (Aushändigung einer kostenfreien Kopie) (Artikel 15 DS-GVO).

Recht auf Berichtigung:

Sie haben das Recht, Sie betreffende unrichtige personenbezogene Daten berichtigen zu lassen (Artikel 16 und 19 DS-GVO).

Recht auf Löschung:

Sie haben das Recht auf Löschung Sie betreffender personenbezogener Daten, z. B. wenn diese Daten für den Zweck, für den sie erhoben wurden, nicht mehr notwendig sind (Artikel 17 und 19 DS-GVO).

Recht auf Einschränkung der Verarbeitung:

Unter bestimmten Voraussetzungen haben Sie das Recht, die Einschränkung der Verarbeitung zu verlangen. Das heißt, die Daten dürfen nur gespeichert, nicht verarbeitet werden. Dies müssen Sie beantragen. Wenden Sie sich bitte hierzu an Ihren Prüfer oder an den Datenschutzbeauftragten des Prüfzentrums (Artikel 18 und 19 DS-GVO).

Im Falle der Berichtigung, Löschung, Einschränkung der Verarbeitung werden zudem all jene benachrichtigt, die Ihre anonymisierten/ pseudonymisierten Daten erhalten haben (Artikel 17 (2) und Artikel 19 DS-GVO).

Recht auf Datenübertragbarkeit:

Sie haben das Recht, die Sie betreffenden personenbezogenen Daten, die Sie den Verantwortlichen für die Studie bereitgestellt haben, zu erhalten. Damit können Sie beantragen, dass diese Daten entweder Ihnen oder, soweit technisch möglich, einer anderen von Ihnen benannten Stelle übermittelt werden (Artikel 20 DS-GVO).

Widerspruchsrecht:

Sie haben das Recht, jederzeit gegen konkrete Entscheidungen oder Maßnahmen zur Verarbeitung der Sie betreffenden personenbezogenen Daten Widerspruch einzulegen (Artikel 21 DS-GVO). Eine solche Verarbeitung findet anschließend grundsätzlich nicht mehr statt.

Einwilligung zur Verarbeitung personenbezogener Daten und Recht auf Widerruf dieser Einwilligung:

Die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten ist nur mit Ihrer Einwilligung rechtmäßig (Artikel 6 DS-GVO). Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung zur Verarbeitung personenbezogener Daten jederzeit zu widerrufen. Es dürfen jedoch die bis zu diesem Zeitpunkt erhobenen Daten durch die in der Patienteninformation- und Einwilligungserklärung zu der jeweiligen Studie genannten Stellen verarbeitet werden (Artikel 7 Abs. 3 DSGVO).

Benachrichtigung bei Verletzung des Schutzes personenbezogener Daten („Datenschutzpannen“):

Hat eine Verletzung des Schutzes personenbezogener Daten voraussichtlich ein hohes Risiko für Ihre persönlichen Rechte und Freiheiten zur Folge, so werden Sie unverzüglich benachrichtigt (Artikel 34 DS-GVO).

Möchten Sie eines der Rechte in Anspruch nehmen, wenden Sie sich bitte an Ihren Prüfer oder an den Datenschutzbeauftragten Ihres Prüfzentrums.

Außerdem haben Sie das Recht Beschwerde bei der/den Aufsichtsbehörden einzulegen, wenn Sie der Ansicht sind, dass die Verarbeitung der Sie betreffenden personenbezogenen Daten gegen die DS-GVO verstößt (siehe Kontaktdaten).

Kontakt Daten

Prüfzentrum: Datenschutzbeauftragte Frau Katrin Piehler / Frau Christiane Lotzkat, Fetscherstraße 74, 01307 Dresden, Telefonnummer: 0351 458-3245 / 2031, katrin.piehler@uniklinikum-dresden.de / christiane.lotzkat@uniklinikum-dresden.de.

Datenschutz-Aufsichtsbehörde: Andreas Schurig, Der Sächsische Datenschutzbeauftragte, Bernhard-von-Lindenau-Platz 1, 01067 Dresden, Telefonnummer: 0351 493-5401, saechsdsb@slt.sachsen.de



Universitätsklinikum Carl Gustav Carus • Fetscherstr. 74 • 01307 Dresden

PD Dr. med. Nataliya Di Donato

Telefon: 0351 458-15137

Nataliya.didonato@uniklinikum-dresden.de

Genetische Ambulanz: 0351 458-2891

Bearbeiter: Dr. Andrea Meinhardt

Telefon: 0351 458-18852

Andrea.Meinhardt@uniklinikum-dresden.de

Universitätsklinikum
Carl Gustav Carus Dresden
an der Technischen
Universität Dresden
Anstalt des öffentlichen Rechts
des Freistaates Sachsen

Fetscherstraße 74
01307 Dresden
Telefon (0351) 458-0

Einwilligungserklärung für Eltern (von jedem Elternteil separat auszufüllen)

„Prädikative Bewertung der klinischen Verlaufsformen von nicht-muskulären Aktinopathien“

Studienleitung: PD Dr. med. Nataliya Di Donato

ID Familie _____

Elternteil

Persönliche Daten

Indexpatient:

Daten des Indexpatienten

Vorstand:

Prof. Dr. med.
Detlev Michael Albrecht (Sprecher)
Frank Ohi (Kaufmännischer Vorstand)

Vorsitzender des

Aufsichtsrates:
Univ.-Prof. Dr. Gernot Brunner

Bankverbindungen:

Commerzbank AG
IBAN DE68 8508 0000 0509 0507 00
BIC DRES DE FF 850

Ostsächsische Sparkasse Dresden
IBAN DE28 8505 0300 3120137781
BIC OSDD DE 81

Deutsche Kreditbank AG
IBAN DE78 120300000011207370
BIC BYLADEM 1001

Ust-IDNr.: DE 140 135 217
St-Nr.: 203 145 03 113

A) Allgemeines

Ich bin 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.

Einwilligungserklärung für Eltern: Prädikative Bewertung der klinischen Verlaufsformen von nicht-muskulären Aktinopathien, Version 1.1, 05.08.2021

Die schriftliche Studieninformation für die Betroffenen und deren Eltern habe ich gelesen. Alle meine Fragen sind zu meiner Zufriedenheit beantwortet worden. Ich habe eine Kopie der Studieninformation und Einwilligungserklärung ausgehändigt bekommen. Ich hatte genügend Zeit, um die Entscheidung zur Studienteilnahme zu überdenken und frei zu treffen.

Meine folgenden Erklärungen reichen nur so weit, wie mir dies im Rahmen der schriftlichen Studieninformation bzw. in der mündlichen Erläuterung näher dargelegt wurde.

Meine folgenden Erklärungen berechtigen und verpflichten das Institut für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden.

B) Einwilligung in die Entnahme und Nutzung der Blutproben

Ich bin mit der Entnahme, Verwendung und zeitlich unbefristeten Aufbewahrung zweier venöser Blutproben (5-10 ml) von mir einverstanden und überlasse die mir entnommenen Blutproben hiermit dem Institut für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden.

Ich stimme zu, dass die Blutproben unter der Verantwortung des Instituts für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden in verschlüsselter Form (d.h. so, dass eine Zuordnung zu uns als Personen nur über weitere Hilfsmittel – etwa eine Referenzliste – möglich ist) für Untersuchungen zur Aufklärung der Pathomechanismen der Aktin-Mutationen verwendet werden.

- Ich stimme der Blutentnahme zu und übertrage die Proben unentgeltlich dem Institut für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden.

Ja / Nein (*bitte ankreuzen*)

- Mein Kind wurde in die Studie „Nicht-muskuläre Aktinopathien: Baraitser-Winter Cerebrofrontofaciales Syndrom und verwandte Erkrankungen“ eingeschlossen und mir wurde bereits eine Blutprobe entnommen. Ich stimme zu, dass meine bereits asservierte Probe für diese aktuelle Studie verwendet werden kann. Es ist somit keine erneute Probennahme erforderlich.

Ja / Nein (*bitte ankreuzen*)

Unentgeltlichkeit

Mir ist bewusst, dass die Teilnahme an der Studie für mich kostenlos ist, ich für die Überlassung der Blutproben kein Entgelt erhalte und dass ich keinerlei Ansprüche auf Vergütung, Tantieme oder eine sonstige Beteiligung an finanziellen Vorteilen und Gewinnen habe, die möglicherweise auf der Basis der Forschung mit meinen Blutproben erlangt werden.

Widerruf der Zustimmung zur Probenverwendung

Ich weiß, dass ich meine Zustimmung zur Verwendung meiner Blutproben jederzeit und ohne Angabe von Gründen gegenüber dem Institut für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden und der Projektleiterin PD Dr. med. Nataliya Di Donato widerrufen kann und dass dies keinen Einfluss auf meine etwaige weitere ärztliche Behandlung bzw. Behandlung meines Kindes hat.

Im Falle des Widerrufs bin ich damit einverstanden, dass meine Blutproben zu Kontrollzwecken weiter aufbewahrt werden. Ich habe jedoch das Recht, deren Vernichtung zu verlangen, sofern gesetzliche Bestimmungen der Vernichtung nicht entgegenstehen.

Mir ist bewusst, dass eine Vernichtung der Blutprobe auf meinen Wunsch nicht möglich ist, wenn sie soweit verschlüsselt („anonymisiert“) wurde, dass eine Verbindung zwischen der Probe und mir als Person nicht oder nur mit einem unverhältnismäßig großen Aufwand an Zeit, Kosten und Arbeitskraft möglich ist.

Information über Studienergebnisse:

- Es besteht Interesse an einer Erläuterung der Gesamtergebnisse der Studie.
 Ja / Nein (*bitte ankreuzen*)

C) Datenschutzrechtliche Einwilligungserklärung

Über die Grundlagen zum Datenschutz bin ich aufgeklärt worden und den Unterschied zwischen Pseudonymisierung und Anonymisierung habe ich verstanden.

Ich willige ein, dass Daten, die mich betreffen, unter der Verantwortung des Instituts für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden in verschlüsselter Form gespeichert und studienintern in pseudonymisierter Form verwendet werden.

Widerruf der Zustimmung zur Datenverwendung

Ich weiß, dass ich meine Zustimmung zur Verwendung meiner Daten jederzeit und ohne Angabe von Gründen gegenüber dem Institut für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden und der Projektleiterin PD Dr. med. Nataliya Di Donato widerrufen kann und dass dies keinen Einfluss auf die etwaige weitere ärztliche Behandlung hat.

Im Falle des Widerrufs bin ich damit einverstanden, dass die Daten zu Kontrollzwecken weiterhin gespeichert bleiben. Ich habe jedoch das Recht, deren Löschung zu verlangen, sofern gesetzliche Bestimmungen der Löschung nicht entgegenstehen.

Elternteil

_____ Name in Druckschrift

_____ Verhältnis zum Indexpatient

_____ Unterschrift

Aufklärender Arzt

_____ Name in Druckschrift

_____ Unterschrift

Ort, Datum
