



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 Sorgeberechtigte

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

Bei Ihrem Kind (bzw. der von Ihnen betreuten Person) 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 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 einer 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 bzw. der von Ihnen betreuten Person.

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

Wenn Ihr (bzw. das von Ihnen betreute) Kind bei Volljährigkeit die Einwilligungsfähigkeit erreicht, bitten wir um Rückmeldung, damit sie/er über die Studienteilnahme erneut selbst entscheiden kann.

Ablauf der Studie

Wir werden von Ihrem Kind bzw. der von Ihnen betreuten Person 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 bzw. der von Ihnen betreuten Person ist die wichtigste Voraussetzung für die Probenentnahme.**

Sollte Ihr Kind bzw. die von Ihnen betreute Person bereits im Rahmen Ihrer Teilnahme an der Studie „Nicht-muskuläre Aktinopathien: Baraitser-Winter Cerebrofrontofaciales Syndrom und verwandte Erkrankungen“ Blut bzw. eine Hautbiopsie gespendet haben, würden wir gerne dieses Material - Ihre Einwilligung vorausgesetzt - für diese 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 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 folgenden Einwilligungsformular teilen Sie uns mit, ob Sie in die Veröffentlichung von wiedererkennbaren Fotoaufnahmen einwilligen.

Im Verlauf der Studie (3 Jahre) werden Sie jährlich zur Verlaufsdocumentation 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 und die Hautstanze werden pseudonymisiert gekennzeichnet. 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.

Aus der Hautbiopsie werden Bindegewebszellkulturen, sogenannte Fibroblasten-Zellkulturen, etabliert, die an der ES/iPSC Technologieplattform am Zentrum für Regenerative Therapien Dresden (CRTD) zu induzierten pluripotenten Stammzellen zurückprogrammiert werden. Dazu werden die Bindegewebszellen (Fibroblasten) durch eine externe Stimulation im Labor so verändert („induziert“), dass daraus pluripotente Stammzellen entstehen. „Pluripotent“ bedeutet, dass jede beliebige andere Zelle der drei Keimbahnen ausgehend von dieser Stammzelle gebildet werden kann. Aus diesem Grund sind induzierte pluripotente Stammzellen für die Erforschung von Krankheiten in der klinischen Forschung sehr wertvoll.

Für die Reprogrammierung werden die Fibroblasten der Technologieplattform in pseudonymisierter Form zur Verfügung gestellt. Eine Rückverfolgung auf eine bestimmte Person ist dadurch beinahe ausgeschlossen, da keine personenbezogenen Daten übergeben werden.

Wir möchten Sie darauf hinweisen, dass sobald aus den gespendeten Fibroblasten Stammzellen hergestellt wurden, nur noch eine Vernichtung der Bindegewebszellen, die nicht für die Herstellung der Stammzellen benötigt wurden, im Falle eines Widerrufs möglich ist. Diese Zellen werden auf Ihren Wunsch hin vollständig vernichtet. Ihrem Wunsch bezüglich der nicht für die Herstellung der Stammzellen verwendeten Fibroblasten kann allerdings nur insoweit nachgekommen werden, dass die Identitätsprüfung (das heißt der Nachweis, dass die Stammzellen aus Ihrer Hautbiopsie hergestellt wurde) stets möglich bleibt.

Sie können jedoch nicht verlangen, dass die aus den Fibroblasten hergestellten Stammzellen vernichtet werden müssen.

Nicht mehr benötigte Daten werden auf Ihren Wunsch hin gelöscht oder in anonymisierter Form weiterverwendet. Es besteht nicht mehr die Möglichkeit, Daten aus bereits durchgeführten Analysen zu entfernen.

Im Rahmen dieser Studie erfolgt dann eine Charakterisierung der 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 Physiolab 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.

Die entnommenen Blutproben werden asserviert. Sollten sich im Verlauf dieser Studie veränderte Aktivitäten oder Funktionen der Aktinproteine in den Zellen zeigen, die nicht mit den übrigen erhobenen Daten korreliert werden können, möchten wir die Aktinegene erneut sequenzieren, um die Mutation zu überprüfen. Wir möchten in diesem Zusammenhang klar hervorheben, dass keine gesundheitsrelevanten Zusatzbefunde erhoben werden und 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 Blut- bzw. Hautproben 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 Blut- bzw. Gewebeproben Ihres Kindes (bzw. der von Ihnen betreuten Person) 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 zuordnen 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 mit vier europäischen Partnern durchgeführt: dem Labor von Professor Dr. D. Manstein (Institut für Biophysikalische Chemie, Medizinische Hochschule Hannover), dem Physioblab unter Leitung von Prof. Dr. Pasquale Bianco (Biologische Fakultät, Universität Florenz), der Gruppe von Prof. Dr. M. 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 BWCFF-Syndrom und andere nicht-muskuläre Aktinopathien informiert. Da es sich um eine sehr seltene Erkrankung handelt, ist die Expertise anderer Fachspezialisten häufig unzureichend, so dass mehrere Fragen offenbleiben. Darüber hinaus werden wir im schriftlichen humangenetischen Gutachten alle notwendigen Maßnahmen festlegen, die im Rahmen der kinderärztlichen bzw. hausärztlichen Betreuung notwendig sind. Obwohl das klinische Management bereits erarbeitet wurde, bleibt diese Information durch die Seltenheit der Erkrankung im breiteren Kollegenkreis unbekannt. Bei Notwendigkeit werden zusätzliche Gutachten zur Vorlage bei den Krankenkassen erstellt, falls Fragen bezüglich der Kostenübernahme für die Betreuungsmaßnahmen entstehen sollten.

Nutzen für die Gesellschaft

Die Gene *ACTB* und *ACTG1* werden 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 Menschenzellen) 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) und eine Hautprobe (Ø 3 mm) von Ihrem Kind bzw. der von Ihnen betreuten Person benötigt.

Dadurch, dass die Blutentnahme mit einer anderen notwendigen Blutentnahme gekoppelt wird, ist mit keinen zusätzlichen Risiken zu rechnen.

Bei einer kleinen Hautbiopsie (Ø 3 mm) kann es in sehr seltenen Fällen zur Verletzung eines Nervs oder eines Blutgefäßes oder zu einer Infektion kommen. Bei einer Hautstanze entsteht eine Narbe, die in sehr seltenen Fällen bei schlechter Wundheilung überschießend sein kann.

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

Widerruf der Einwilligung

Wenn Sie die Studienteilnahme Ihres Kindes (bzw. der von Ihnen betreuten Person) 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 Sorgeberechtigte

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

Studienleitung: PD Dr. med. Nataliya Di Donato

ID Familie _____

Patient(in):

Patientendaten

Mutter:

Daten der Mutter

Vater:

Daten des Vaters

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

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.

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

Die schriftliche Studieninformation haben wir gelesen. Alle unsere Fragen sind zu unserer Zufriedenheit beantwortet worden. Wir haben eine Kopie der Studieninformation und Einwilligungserklärung ausgehändigt bekommen. Wir hatten genügend Zeit, um die Entscheidung zur Studienteilnahme zu überdenken und frei zu treffen.

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

Unsere 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 Blut- und Gewebeproben

Wir sind mit der Entnahme, Verwendung und zeitlich unbefristeten Aufbewahrung von zwei venösen Blutproben (5-10 ml) sowie einer Hautprobe (Ø 3 mm) von unserem Kind (bzw. der von uns betreuten Person) einverstanden und überlassen die entnommenen Blut- und Hautproben hiermit dem Institut für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden.

Wir stimmen zu, dass die Blut- und Hautproben 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 unserem Kind oder der von uns betreuten Person nur über weitere Hilfsmittel – etwa eine Referenzliste – möglich ist) für Untersuchungen zur Aufklärung der Pathomechanismen der Aktin-Mutationen verwendet werden.

- Wir stimmen der Blutentnahme für Studienzwecke in Rahmen einer weiteren ohnehin notwendigen Blutentnahme zu und übertragen die Proben unentgeltlich dem Institut für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden.

Ja / Nein *(bitte ankreuzen)*

- Wir stimmen der Hautstanze zu und übertragen die Probe unentgeltlich dem Institut für Klinische Genetik, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus an der TU Dresden.

Ja / Nein *(bitte ankreuzen)*

- Wir nehmen an der Studie „Nicht-muskuläre Aktinopathien: Baraitser-Winter Cerebrofrontofaciales Syndrom und verwandte Erkrankungen“ teil und meinem Kind (oder der von uns betreuten Person) wurde bereits eine Blutprobe und eine Hautstanze entnommen. Wir stimmen zu, dass die bereits asservierten Proben für diese aktuelle Studie verwendet werden können. Es ist somit keine erneute Probennahme erforderlich.

Ja / Nein *(bitte ankreuzen)*

Unentgeltlichkeit

Uns ist bewusst, dass die Teilnahme an der Studie für uns kostenlos ist, wir für die Überlassung der Blut- bzw. Hautproben kein Entgelt erhalten und dass wir keinerlei Ansprüche auf Vergütung, Tantieme oder eine sonstige Beteiligung an finanziellen Vorteilen und Gewinnen haben, die möglicherweise auf der Basis der Forschung mit den Blut- bzw. Gewebeproben unseres Kindes (bzw. der von uns betreuten Person) erlangt werden.

Widerruf der Zustimmung zur Probenverwendung

Wir wissen, dass wir unsere Zustimmung zur Verwendung der Blut- bzw. Hautproben 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 können und dass dies keinen Einfluss auf die weitere ärztliche Behandlung unseres Kindes (bzw. der von uns betreuten Person) hat.

Im Falle des Widerrufs sind wir damit einverstanden, dass die asservierten Blut- bzw. Hautproben 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. Hautproben auf unserem Wunsch nicht möglich ist, wenn sie soweit 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.

Information über Studienergebnisse:

- Sofern sich innerhalb der oben bezeichneten Studie Ergebnisse ergeben, die für die Gesundheit unseres Kindes (bzw. der von uns betreuten Person) nach aktuellem Kenntnisstand von Bedeutung sind, möchten wir darüber informiert werden.
 Ja / Nein (*bitte ankreuzen*)
- Es besteht Interesse an einer Erläuterung der Gesamtergebnisse der Studie.
 Ja / Nein (*bitte ankreuzen*)

C) Datenschutzrechtliche Einwilligungserklärung

Über die Grundlagen zum Datenschutz sind wir aufgeklärt worden und den Unterschied zwischen Pseudonymisierung und Anonymisierung haben wir verstanden.

Wir willigen ein, dass die Projektleiterin bzw. ein befugter Mitarbeiter des Instituts für Klinische Genetik Einblick in unsere Krankenunterlagen nimmt.

Wir willigen ein, dass Daten, die unser Kind (bzw. die von uns betreute Person) betreffen (hierzu gehören insbesondere auch Krankheitsdaten aus meinen Krankenunterlagen) 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.

Des Weiteren willigen wir ein, dass die klinischen Daten in anonymisierter Form für Veröffentlichungen der Studienergebnisse verwendet werden. Uns ist bewusst, dass die Veröffentlichung der Patientendaten ohne Nennung von Namen, Adressen, Geburtsdaten und anderen persönlichen Daten erfolgt.

Verwendung von wiedererkennbaren Fotoaufnahmen:

- Wir sind mit der **Verwendung von Fotos** unserer Tochter / unseres Sohns (bzw. der von uns betreuten Person) im Rahmen von medizinischen / wissenschaftlichen Kongressen/ Seminarvorträgen einverstanden.
 Ja / Nein / Wir bitten ggf. um Rücksprache. (*bitte ankreuzen*)

- Wir sind mit der **Verwendung von Fotos** unserer Tochter / unseres Sohns (bzw. der von uns betreuten Person) in einer medizinischen / wissenschaftlichen Fachzeitschrift einschließlich deren Online-Ausgabe einverstanden (ohne Nennung von Namen, Adresse oder ähnlicher personenbezogener Angaben).

Ja / Nein / Wir bitten ggf. um Rücksprache. *(bitte ankreuzen)*

Widerruf der Zustimmung zur Datenverwendung

Wir wissen, dass wir unsere Zustimmung zur Verwendung der 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 können und dass dies keinen Einfluss auf unsere etwaige weitere ärztliche Behandlung unseres Kindes (bzw. der von uns betreuten Person) hat.

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

D) Kontaktaufnahme zur Verlaufsdokumentation während der Studie:

Wir bevorzugen in folgenderweise kontaktiert werden (bitte zutreffendes ausfüllen):

Telefonnummer:

Email:

Schriftlich per Post, Anschrift:

Videokonferenz (bitte Programm z.B. Skype, Webex usw. nennen):

(Terminvereinbarung: telefonisch, per Email, schriftlich per Post *(bitte ankreuzen)*)

Persönlich in der Sprechstunde des Instituts für Klinische Genetik:

(Terminvereinbarung: telefonisch, per Email, schriftlich per Post *(bitte ankreuzen)*)

Mutter

Name in Druckschrift

Unterschrift

Vater

Name in Druckschrift

Unterschrift

Anderer Sorgeberechtigter

Name in Druckschrift

Unterschrift

Aufklärender Arzt

Name in Druckschrift

Unterschrift

Ort, Datum
