

## **Information zur Studie "Ursachenerkennung von genetischen Syndromen mittels genomweiter Sequenzierung"**

### **Sehr geehrte Eltern,**

im Nachfolgenden wollen wir Sie über die oben genannte Studie informieren. Die Ursache vieler genetischer Syndrome ist bisher nicht bekannt oder kann mit den bisher verwendeten Methoden nicht sicher identifiziert werden. Im Rahmen dieser Studie wird daher versucht, durch die Verwendung neuerer Methoden, mit denen fast alle Gene sequenziert werden können, die genetische Ursache der Erkrankung Ihres Kindes aufzuklären. Die Studie ist vom Klinikum rechts der Isar und dem Helmholtz Zentrum München gefördert.

### **Welche Daten werden in der Studie erhoben?**

**In der Studie werden Gene (DNA) und gegebenenfalls Genprodukte (RNA, Proteine, Stoffwechselprodukte) aus Bioproben (Blut, Zellen, Gewebeproben) von Ihrem Kind und Ihnen durch genomweite genetische Methoden untersucht, um nach den genetischen Ursachen und genetischen Risikofaktoren Ihrer oder der Erkrankung Ihres Kindes zu suchen.** 'Genomweite genetische Methoden' bedeutet, dass versucht wird, die genetische Information aller Gene möglichst vollständig zu erfassen. Hierzu werden DNA-Sequenzieretechniken verwendet, die Teile oder die Gesamtheit des Genoms erfassen (Exom- oder Genom-Sequenzierung). Neben den genetischen Daten werden auch klinische Daten über die Erkrankung Ihres Kindes verwendet. Die Daten sollen nicht nur zur Erforschung der bei Ihrem Kind bestehenden Erkrankung eingesetzt werden, sondern auch bei der Erforschung anderer Erkrankungen als Vergleichskontrolle dienen.

### **Welche Ergebnisse der Studie werden wie mitgeteilt?**

**Im Rahmen der Studie werden nicht nur bekannte, mit der Erkrankung Ihres Kindes in Verbindung stehende Gene untersucht, sondern es wird auch nach bisher unbekanntem genetischen Ursachen geforscht. Ergebnisse, die als Ursache der Erkrankung Ihres Kindes angesehen werden können, werden demjenigen Arzt mitgeteilt, der Ihr Kind in die Studie aufgenommen hat. Dieser Arzt wird Sie über das Ergebnis informieren.** Wenn zu einem späteren Zeitpunkt weitere Ergebnisse vorliegen, werden diese erneut mitgeteilt. Es kann jedoch nicht garantiert werden, dass alle zukünftigen Ergebnisse mitgeteilt werden können.

### **Wie wird mit Nebenbefunden umgegangen?**

**Bei genomweiten Untersuchungen können sich auch Befunde ergeben, die auf Risiken für Erkrankungen hinweisen, welche nichts mit derjenigen zu tun haben, wegen derer Ihr Kind in die Studie aufgenommen wird.** Dies kann zum Beispiel das Risiko für bestimmte Tumorerkrankungen oder den Überträgerstatus für eine erbliche Erkrankung betreffen. Wir erheben gegenwärtig solche Nebenbefunde nicht systematisch, bemühen uns aber Sequenzvarianten zu ermitteln, die therapeutisch relevant sind bzw. bei denen empfohlene Vorsorgeuntersuchungen zur Verfügung stehen. Solche Befunde können mitgeteilt werden, ein Anspruch auf Mitteilung, Vollständigkeit oder zukünftige

Aktualisierung dieser Nebenbefunde besteht jedoch nicht. Der Überträgerstatus für rezessive Erkrankungen und genetische Faktoren im Zusammenhang mit der Empfindlichkeit auf Medikamente beeinflussen (Pharmkogenetische Sequenzvarianten) werden nicht mitgeteilt.

### Wie lange wird die Studie durchgeführt?

**Die Studie hat kein vorgegebenes Ende.** Die Erforschung von genetischen Ursachen von Erkrankungen mittels genomweiter Sequenzierungen steht noch am Anfang. Es ist zu erwarten, dass sich die Technik verbessern wird und zugleich das Wissen über die genetischen Ursachen von Erkrankungen weiter zunimmt. Mit der Teilnahme Ihres Kindes an der Studie stimmen Sie zu, dass in Zukunft weitere genetische Untersuchungen an den entnommenen Bioproben durchgeführt werden oder die erhobenen Daten neu analysiert werden und zu diesem Zweck Ihre Bioproben unbefristet aufbewahrt werden.

### Wo werden die Daten verwaltet?

**Die Daten werden am Institut für Humangenetik der Technischen Universität München verwaltet.** Daten und Untersuchungsmaterial können im Rahmen von Forschungsprojekten auch mit kooperierenden wissenschaftlichen Instituten ausgetauscht werden. Dabei werden keine persönlichen Daten wie Name oder Adresse weitergegeben. Es werden alle Anstrengungen unternommen, um die Daten sicher zu verwalten. **Die Möglichkeit, dass Daten entwendet werden, kann jedoch nicht völlig ausgeschlossen werden.**

### Wo werden Daten aus dieser Studie veröffentlicht?

**Daten können in wissenschaftlichen Zeitschriften veröffentlicht und in Datenbanken deponiert werden. Datenbanken, in denen genomweite Daten gespeichert werden und die ausschließlich der Forschung dienen, sind zum Beispiel das European Genome-phenome Archive (EGA; <http://www.ebi.ac.uk/ega/>) oder Decipher (<http://decipher.sanger.ac.uk/>).**

**Die genomischen und klinischen Daten und gegebenenfalls auch Bildmaterial werden dabei ohne Angabe von persönlichen Daten wie Name oder Adresse gespeichert. Trotzdem besteht das Risiko, dass die Daten von einem Dritten Ihnen oder Ihrem Kind zugeordnet werden.** Dies ist möglich, weil genetische Daten spezifisch für einzelne Personen sind. Jemand, der aus irgendwelchen Gründen partielle genetische Daten von Ihnen oder Ihrem Kindes besitzt oder erhoben hat, kann diese Daten unter Umständen benutzen, um sie mit veröffentlichten Daten zu vergleichen.

### Wie kann die Teilnahme an dieser Studie beendet werden?

**Die Teilnahme an diesem Projekt kann jederzeit beendet werden, indem Sie den beratenden Arzt oder die Studienzentrale schriftlich benachrichtigen.** Die Forschungsdaten werden dann nicht für weitere Studien verwendet. Daten, die in bereits durchgeführten Untersuchungen erhoben wurden oder die bereits in wissenschaftlichen Artikeln oder Datenbanken veröffentlicht sind, können nicht zurückgezogen werden. Durch die Rücknahme des Einverständnisses zu dieser Studie entstehen für Ihr Kind keinerlei Nachteile in der übrigen medizinischen Diagnostik oder Behandlung.

### Sind die Sequenzdaten für Studienteilnehmer verfügbar?

**Auf Anfrage senden wir Ihnen die 'rohen' Sequenzdaten zu.** Die Sequenzdaten enthalten keine Interpretation der Daten. Die Anfrage auf Zusendung kann an den Arzt gerichtet werden, der Sie in die Studie aufgenommen hat.

Für weitere Fragen stehen wir Ihnen jederzeit gerne zur Verfügung (siehe Telefonnummer oben)

Patientendaten (ggf. Aufkleber)	
Name	Vorname
Geburtsdatum	Tel.:
Straße	
PLZ	Wohnort

Untersuchungsmaterial:
Klinische Diagnose:
Verantwortliche/r Ärztin/Arzt:

## Einverständniserklärung zur Studie "Ursachenerkennung von genetischen Syndromen mittels genomweiter Sequenzierung"

### Studienteilnahme

Ich habe die Information zu der Studie gelesen und bin durch den unten genannten Arzt über den Zweck, den Ablauf und die Bedeutung der Studie mündlich aufgeklärt worden. Ich habe eine Kopie der Probandeninformation und Einverständniserklärung ausgehändigt bekommen. Ich stimme der Teilnahme an der Studie zu und bin mit der Entnahme, Verwendung und zeitlich unbefristeten Aufbewahrung einer Bioprobe (Blut- oder Gewebeprobe) und der entsprechenden Ergebnisse von

meinem Kind

mir selbst

einverstanden.

### Verwendung der Proben für andere Fragestellungen

Ich bin damit einverstanden, dass die entnommenen Bioproben und die erhobenen Daten für Studien mit anderen wissenschaftlichen Fragestellungen verwendet werden können. Ich habe verstanden, dass die Bioproben und Daten in einem anderen Kontext als Kontrollen verwendet werden.

Ja

Nein

### Freiwilligkeit der Teilnahme

Ich habe verstanden, dass die Teilnahme an der Studie freiwillig ist und dass ich die Teilnahme zu jedem Zeitpunkt zurückziehen kann, ohne dass mir oder meinem Kind hierdurch Nachteile entstehen.

Ja

Nein

### Befundmitteilung

Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als

Ursache meiner Erkrankung oder der meines Kindes angesehen werden können.

Ja

Nein

### Nebenbefunde

Im Rahmen der Studie können sich Nebenbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der Erkrankungen stehen, wegen derer die Untersuchung durchgeführt wird, wie z.B. das Risiko für Tumorerkrankungen oder den Überträgerstatus für eine Erkrankung. Ich habe verstanden, dass solche Befunde in Ausnahmefällen mitgeteilt werden können, dass aber kein Anspruch auf Mitteilung, Vollständigkeit oder Aktualisierung solcher Befunde besteht.

Ja

Nein

### Datenspeicherung

Ich bin damit einverstanden, dass Bioproben und Daten von mir oder meinem Kind mit kooperierenden Forschungsinstituten ausgetauscht werden können. Ich habe verstanden, dass solch ein Austausch ohne Angabe von persönlichen Daten wie Name oder Adresse vorgenommen wird.

Ich bin damit einverstanden, dass Daten von mir oder meinem Kind in wissenschaftlichen Zeitschriften veröffentlicht und in wissenschaftlichen Datenbanken deponiert werden können, sofern alle persönlichen Informationen wie Name oder Adresse von den Daten entfernt sind. Datenbanken, in denen genomweite Daten gespeichert werden und die ausschließlich der Forschung dienen, sind zum Beispiel das European Genome-Phenome Archive (EGA) oder Decipher.

Ich bin informiert worden, dass theoretisch die Möglichkeit besteht, dass die Daten von einem Dritten mir bzw. meinem Kind zugeordnet werden. Dies ist möglich, wenn jemand partielle genetische Daten von mir oder meinem Kind besitzt und diese Daten mit den in Datenbanken deponierten Daten vergleicht.

Ja

Nein

### Unentgeltlichkeit

Ich habe verstanden, dass ich für die Überlassung der Blut- bzw. Gewebeproben von mir oder meinem Kind kein Entgelt erhalte und dass ich keinen Anspruch auf Vergütung, Tantiemen oder sonstige Beteiligung an finanziellen Vorteilen und Gewinnen habe, die sich möglicherweise aus der Forschung mit Blut- bzw. Gewebeproben von mir oder meinem Kind ergeben.

Ja

Nein

*Mutter/Vater*

Name:

Datum:

Unterschrift:

*Arzt*

Name:

Datum:

Unterschrift:

Berufsadresse: