

## Einwilligungserklärung zur Teilnahme an der Studie

### Identifizierung und Charakterisierung von Genveränderungen bei seltenen Erkrankungen

am Institut für Humangenetik und Universitären Zentrum für Seltene Erkrankungen Leipzig des Universitätsklinikums Leipzig

Prof. Dr. med. Johannes Lemke

johannes.lemke@medizin.uni-leipzig.de

Prof. Dr. med. Rami Jamra

rami.aboujamra@medizin.uni-leipzig.de

Universitätsklinikum Leipzig AöR

Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig

Tel.: 0341 97 23800; Fax: 0341 97 23829

<http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de/>

Platz für Probandeninformationen / medizinische ID-Aufkleber

#### Allgemeines

Ich habe die schriftliche Studieninformation und die Einwilligungserklärung zur Studie ausgehändigt bzw. digital zugesandt bekommen, gelesen und hatte genügend Zeit, um die Entscheidung zur Studienteilnahme zu überdenken und frei zu treffen. Ich wurde über den allgemeinen Zweck, den Ablauf und die Bedeutung sowie Vorteile und Risiken der Studie ausreichend aufgeklärt. All meine Fragen sind zur vollsten Zufriedenheit beantwortet worden. Die Teilnahme an der Studie ist freiwillig und kostenlos, es gibt keinerlei Ansprüche auf Entgelt oder Vergütung, Tantieme oder sonstige Beteiligung an finanziellen Vorteilen und Gewinnen, die möglicherweise auf der Basis der Forschung mit unseren Angaben erlangt werden.

Ich bin einverstanden, dass die einleitend genannten Personen bzw. Mitarbeiter\*Innen der einleitend genannten Institutionen Einblick in Original-Krankenunterlagen nehmen dürfen. Dabei werden personenbezogene Daten, insbesondere Angaben über die Gesundheit, zu den in der Studieninformation beschriebenen Zwecken, pseudonymisiert auf Datenservern des Universitätsklinikums Leipzig gespeichert. Krankheitsdaten dürfen unter der Verantwortung der oben genannten Institution in pseudonymisierter Form für Veröffentlichungen der Studienergebnisse verwendet sowie an kooperierende Forschergruppen weitergeleitet werden.

#### Datenschutz

Eine Einsicht in das Datenschutzkonzept dieses Projekts ist auf Wunsch möglich. Einsicht, Löschung und Änderung von Daten (z. Bsp. im Falle eines Namens- oder Wohnortwechsels etc.) sind ebenfalls jederzeit ohne Angabe von Gründen möglich, ohne dass dadurch Nachteile entstehen. Auch kann eine Datenübertragung angefordert werden, sollte die/der Unterzeichnende eine Übertragung der Daten an eine dritte Stelle (weitere Studien oder Arzt\*Innen anderer Facheinrichtungen) wünschen. Eine Weitergabe an Dritte erfolgt nur mit entsprechendem schriftlichen Auftrag.

#### Widerruf der Zustimmung zur Proben- und Datenverwendung

Die Zustimmung zur Verwendung der erhobenen und generierten Daten kann jederzeit und ohne Angabe von Gründen gegenüber der einleitend genannten Institution bzw. Person widerrufen werden. Dies hat keinen Einfluss auf die etwaige weitere ärztliche Behandlung. Mir ist bekannt, dass ich auch diese Einwilligung jederzeit schriftlich ohne Angabe von Gründen widerrufen kann, ohne dass dadurch Nachteile entstehen. Eine Weitergabe an Dritte, die nicht mit der oben genannten Studie in Verbindung stehen, erfolgt nur mit entsprechendem postalischem Auftrag. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen und generierten pseudonymisierten Daten bis auf Widerruf unbefristet abgesichert aufbewahrt werden.

#### Schutz von Minderjährigen und Schutzbefohlenen

Ich bin darüber belehrt worden, dass ich den von mir gesetzlich vertretenen Personen ab einem Alter von 14 Jahren von der Studie erzählen und es auf Wunsch dem Projektleiter oder einem Mitarbeiter des Projekts persönlich oder telefonisch vorstellen muss, um alle Fragen zu beantworten. Vollendet das teilnehmende Kind im Laufe der Studie das 18. Lebensjahr, so muss eine neue Aufklärung und Einwilligung erfolgen. Bei Proband\*Innen, die nicht selbstständig zustimmen können (Großteil der Proband\*Innen), entscheiden dies weiterhin die Eltern bzw. gesetzlichen Vertreter\*Innen.

#### Einwilligung zur Entnahme und Nutzung von Proben und gewonnenen Informationen

Ich bin mit der Entnahme, Verwendung und zeitlich unbefristeten Aufbewahrung von Proben von mir und den von mir gesetzlich vertretenen Personen einverstanden und überlasse diese hiermit den oben genannten verantwortlichen Personen bzw. den genannten Institutionen. Bezüglich der Probenentnahme habe ich in der tabellarischen Aufzählung auf Seite 2 verbindlich Stellung genommen.

Ich stimme zu, dass die Proben unter der Verantwortung der oben genannten Personen in verschlüsselter Form für Studien im Rahmen der Identifizierung und Charakterisierung von Genveränderungen verwendet werden.

Ich bin damit einverstanden, dass die entnommenen Gewebeproben und klinischen Daten pseudoanonymisiert im Rahmen wissenschaftlicher Kooperationsprojekte im Rahmen der Identifizierung und Charakterisierung von Genveränderungen an andere Kliniken oder Institute im In- oder Ausland versandt werden dürfen. Ich bin damit einverstanden, dass die im Rahmen der Studie erhobenen Daten in anonymisierter Form in Varianten- und Phänotypdatenbanken eingegeben werden.

Ort, Datum: .....

Unterschrift/en der Proband\*Innen oder der gesetzlichen Vertreter\*Innen: .....

Bei einem geteilten Sorgerecht, müssen in der Regel beide Sorgeberechtigte unterschreiben. Sollte nur ein gesetzlicher Vertreter einwilligen können, so bestätigt er mit der Unterschrift dieser Einwilligung im Auftrag des anderen zu handeln.

**Einwilligung**

Mit meiner Unterschrift stimme ich der Probenentnahme (Standard: EDTA-Blut) und der genetischen Untersuchung hieran zu. Ich bestätige zudem durch Ankreuzen der u.g. Optionen, dass ich mit folgenden Punkten einverstanden bin. Kein Kreuz oder eine fehlende Unterschrift gilt als nichtgegebene Einwilligung.

Teilnehmende Personen				Ich wünsche einen Bericht über:		Ich bin mit der Entnahme von <u>zusätzlichen</u> Proben für folgende Verwendungen einverstanden: (für Details siehe Studieninformation)					Datum und Unterschrift der zu untersuchenden Person
Name	Vorname	Geburtsdatum	Verwandtschaftsgrad zum Index (z.B. Vater, Mutter, Geschwister, Großeltern etc.)	Studienergebnisse (siehe Studieninformation)	Zusatzbefunde (siehe Studieninformation)	Blutentnahme zur Anlage von Zelllinien	Blutentnahme wissenschaftliche Analysen	Mundschleimhautabstrich	Nagel- bzw. Haarprobe	Hautbiopsie	
				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	

Ggf. Hinweise oder Bemerkungen vom aufklärenden Arzt oder vom Probanden bzw. seinen Angehörigen:

Name / Stempel des aufklärenden Arztes: .....

Ort, Datum und Unterschrift des aufklärenden Arztes: .....