

## Studieninformation zur Teilnahme an der Studie

Gorlin-Goltz-Register: Charakterisierung der klinischen Symptomatik und der genetischen Ursachen des Gorlin-Goltz-Syndroms am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig

Sehr geehrte Proband:innen,  
sehr geehrte Eltern,  
sehr geehrte Angehörige,

bei Ihnen, Ihrem Kind bzw. Angehörigen wurde ein Gorlin-Goltz-Syndrom diagnostiziert. Mit diesem Schreiben laden wir Sie ein, an der oben genannten Studie teilzunehmen. Ihre Einwilligung ist freiwillig. Bitte lesen Sie sich die folgenden Informationen sorgfältig durch. Sie können dann entscheiden, ob Sie teilnehmen möchten. Wenn Sie sich nicht beteiligen möchten oder Ihre Einwilligung später widerrufen möchten, erwachsen Ihnen daraus keine Nachteile. Wenn Sie mit der nachfolgend beschriebenen Art und langfristigen Dauer der Nutzung nicht in vollem Umfang einverstanden sind oder Ihre Rückfragen nicht alle zufriedenstellend beantwortet wurden, sollten Sie Ihre Einwilligung nicht erteilen bis wir Ihre Fragen beantwortet haben. Lassen Sie sich ausreichend Zeit und stellen Sie den Studienmitarbeiter:innen alle Fragen, die für Sie wichtig sind.

### Ziele der Studie

- Erstellung eines Registers für Gorlin-Goltz-Syndrom
- Publikation der Forschungsergebnisse auf Grundlage des Registers
- Erstellung von einheitlichen, standardisierten Behandlungs-/Therapieplänen für Gorlin-Goltz-Syndrom

### Ablauf der Studie

In unserer Studie möchten wir klinische und genetische Befunde von Betroffenen in einem Register zusammentragen. Im Rahmen der Studie werden wir Daten zu Symptomatik, Krankheitsverlauf, Behandlung und ggf. genetischer Ursache des Gorlin-Goltz-Syndroms erheben. Hierzu können Sie auch Befunde zur Auswertung bereitstellen. Die Befragung der Studienteilnehmer:innen erfolgt jährlich, um den Krankheitsverlauf zu dokumentieren.

Die Einwilligungserklärung kann persönlich, postalisch oder per Mail abgegeben werden, muss zudem auch online gegeben werden. Nur mit einer unterschriebenen Einwilligungserklärung ist die Teilnahme an der Studie möglich. Daraufhin können Sie alle relevanten Informationen in das Register eintragen. Die Eintragung kann jederzeit unterbrochen werden. Das Eintragen kann durch einen Return-Code und eine individuelle URL zu einem späteren Zeitpunkt fortgesetzt werden. Es ist zudem dadurch auch möglich, dass die bereits eingegebenen Daten erweitert und geändert werden.

Wir sind gerne bereit, medizinische Unterlagen (dermatologische, histologische, radiologische und molekulargenetische Befunde, Arztbriefe, etc.) zu sichten. Hierfür können Sie diese an unten genannte Adresse (postalisch oder per E-Mail) senden oder direkt im Register hochladen. Nach Speicherung im Verwaltungssystem des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Leipzig und medizinischer Evaluation können Inhalte aus diesen Befunden auch von uns in anonymisierter Form mittels Fall-ID in die Datenbank übertragen werden.

### Mögliche Nutzen

Durch eine Studienteilnahme können Sie persönlich im Regelfall keinen unmittelbaren Vorteil oder Nutzen aus der wissenschaftlichen Nutzung Ihrer Daten erwarten. Auf Ihre aktuelle medizinische Behandlung wird Ihre Einwilligung somit keine Auswirkung haben. Es ist jedoch im Einzelfall möglich, dass ein Auswertungsergebnis für Ihre Gesundheit von so erheblicher Bedeutung ist, dass Ärzt:innen bzw. Forscher:innen eine Kontaktaufnahme als dringend notwendig erachten. Das ist insbesondere der Fall, wenn sich daraus ein dringender Verdacht auf eine schwerwiegende, bisher möglicherweise nicht erkannte Krankheit ergibt, die behandelt oder deren Ausbruch verhindert werden könnte. Die Kontaktvermittlung für zukünftige separate Therapiestudien zu erleichtern, ist ein weiterer Nutzen des Registers, der auch Ihnen zugutekommen kann, wenn Sie der Kontaktaufnahme zugestimmt haben. Sollte bei Ihnen bisher keine genetische Ursache identifiziert worden sein, können wir Sie zudem über weitere Möglichkeiten einer genetischen Diagnostik informieren.

## Mögliche Risiken

Die Studie basiert auf Analysen der pseudonymisierten klinischen und genetischen Daten aus der Datenbank. Es bestehen keine nennenswerten Risiken bzw. Unannehmlichkeiten.

## Gültigkeit der Einwilligung

Ihre Einwilligung in die Erhebung von Daten gilt – wenn Sie sie nicht widerrufen – unbefristet. Das bedeutet, dass Daten jährlich als Verlaufsstudie erhoben und ausgewertet werden dürfen, ohne dass Sie erneut eine Einwilligungserklärung unterzeichnen müssen.

## Widerrufsrecht

Sie können Ihre Einwilligung zur weiteren Erhebung sowie zur wissenschaftlichen Nutzung Ihrer Daten jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne nachteilige Folgen für Sie vollständig oder in Teilen widerrufen. Ein Widerruf bezieht sich dabei immer nur auf die künftige Verwendung Ihrer Daten. Daten aus bereits durchgeführten Analysen können nachträglich nicht mehr entfernt werden. Ihre Einwilligung in die Verarbeitung und Nutzung der bisher erhobenen Daten bleibt über diesen Zeitraum hinaus wirksam.

Im Falle eines Widerrufs werden die von Ihnen für die Forschung zur Verfügung gestellten und auf Grundlage der Einwilligung gespeicherten Daten gelöscht oder anonymisiert, sofern dies gesetzlich zulässig ist. Wenn eine Löschung nicht oder nicht mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist, werden Ihre eingegebenen Daten anonymisiert, indem der Ihnen zugeordnete Identifizierungscode gelöscht wird. Die Anonymisierung Ihrer Daten kann allerdings eine spätere Zuordnung von – insbesondere genetischen – Informationen zu Ihrer Person über andere Quellen niemals völlig ausschließen. Sie können auch einzelne Teile der Einwilligungserklärung widerrufen, beispielsweise, wenn Sie zwar die Daten weiter der Forschung zur Verfügung stellen möchten, aber kein Interesse an einer weiteren Kontaktierung zwecks Nacherhebungen oder Studienteilnahmen haben.

Für einen Widerruf wenden Sie sich bitte an den Studienleiter oder dessen Institution:

### Projektleiterin:

Dr. med. Franziska Schnabel  
Universitätsklinikum Leipzig  
Institut für Humangenetik  
Sammelweisstr. 14  
04103 Leipzig  
E-Mail: franziska.schnabel@medizin.uni-leipzig.de  
Tel.: 0341 / 97 23825  
Fax: 0341 / 97 23839

### Institutsleiter:

Prof. Dr. Johannes R. Lemke  
Universitätsklinikum Leipzig  
Institut für Humangenetik  
Philipp-Rosenthal-Str. 55  
04103 Leipzig  
E-Mail: lemke.johannes@medizin.uni-leipzig.de  
Tel.: 0341 / 97 23800  
Fax: 0341 / 97 23819

## Weitere Informationen und Rechte

Rechtsgrundlage für die Datenverarbeitung ist Ihre freiwillige Einwilligung (Artikel 9 Absatz 2 a und Artikel 6 Absatz 1 a der Europäischen Datenschutzgrundverordnung). Darüber hinaus wird die Deklaration von Helsinki (Erklärung des Weltärztebundes zu den ethischen Grundsätzen für die medizinische Forschung am Menschen) berücksichtigt, welche auf der Internetseite der Bundesärztekammer frei einsehbar ist ([www.bundesaerztekammer.de](http://www.bundesaerztekammer.de)). Für die Verarbeitung ihrer Daten verantwortlich ist der obengenannte Projektleiter. Die Datenschutzbeauftragte/n der verantwortlichen Einrichtung sind erreichbar unter:

Datenschutzbeauftragte:r Humangenetik  
Universitätsklinikum Leipzig  
Institut für Humangenetik  
Philipp-Rosenthal-Str. 55  
04103 Leipzig  
E-Mail: datenschutz\_hugle@medizin.uni-leipzig.de  
Tel.: 0341 / 97 – 23848

Datenschutzbeauftragte:r der Medizinischen Fakultät  
Universitätsklinikum Leipzig  
Medizinische Fakultät  
Philipp-Rosenthal-Str. 27  
04103 Leipzig  
E-Mail: dsbmf@medizin.uni-leipzig.de  
Tel.: 0341 / 97 – 16105

Für weitere Informationen oder Fragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

**Für die Teilnahme an diesem Forschungsprojekt wären wir Ihnen sehr dankbar!**

**Ihr Team vom Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig.**