

## Einwilligungserklärung zur Teilnahme an der Studie

# Mosaik und Risikoprädiktion bei Eltern von Kindern mit *de novo* Varianten (MORNOVA)

am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig AöR

Prof. Dr. med. Rami Jamra

rami.aboujamra@medizin.uni-leipzig.de

Dr. Sonja Neuser

sonja.neuser@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

### Persönliche Daten der Studienteilnehmer:innen

#### Proband:in:

Name, Vorname

Geburtsdatum

Kontaktinformationen (Adresse, Telefonnummer und E-Mail-Adresse)

#### Mutter:

Name, Vorname

Geburtsdatum

Kontaktinformationen (Adresse falls abweichend von Proband:in, Telefonnummer und E-Mail-Adresse)

#### Vater:

Name, Vorname

Geburtsdatum

Kontaktinformationen (Adresse falls abweichend von Proband:in, Telefonnummer und E-Mail-Adresse)

### Allgemeines

Ich habe die schriftliche Studieninformation und die Einwilligungserklärung zur Studie ausgehändigt 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 an finanziellen Vorteilen, 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. 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.

### 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 Ärzt:innen anderer Facheinrichtungen) wünschen. Eine Weitergabe an Dritte ohne wissenschaftlichen Forschungshintergrund erfolgt nur mit entsprechendem schriftlichen Auftrag an das obengenannte Studienteam.

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.

Sofern innerhalb der oben bezeichneten Studie Ergebnisse erzielt werden, die für mich oder meine Angehörigen von unmittelbarer Bedeutung sind, möchte ich darüber informiert werden. Es fallen keine Zusatzbefunde an. Ja ☐ / Nein ☐

Ich stimme zu, dass Befundkopien genetischer Voruntersuchungen von mir eingesehen und ggf. angefordert werden dürfen (bei „Nein“ ist eine Studienteilnahme nicht möglich). \* Ja ☐ / Nein ☐

Ich stimme zu, dass bereits gewonnene DNA-Proben von mir benutzt und angefordert werden dürfen. Ja ☐ / Nein ☐

Ich stimme zu, dass bereits gewonnene DNA-Proben von mir weiter aufbewahrt werden dürfen, z.B. für ergänzende Untersuchungen. \* Die Proben werden uns dadurch übereignet. Ja ☐ / Nein ☐

Ich stimme zu, dass bereits gewonnene DNA-Proben meines Kindes als Kontrollprobe verwendet und ebenfalls Befundkopien angefordert werden dürfen (bei „Nein“ ist eine Studienteilnahme nicht möglich). Ja ☐ / Nein ☐

\* Wenn ja bitte das Labor angeben, in welchem die genetische Diagnostik durchgeführt wurde (Name, Adresse, ggf. Ansprechpartner:in):

.....

Ort, Datum

Unterschrift Proband:in bzw. gesetzliche Vertretung

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 und Vollmacht des anderen Sorgeberechtigten zu handeln.

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

Name und ggf. Stempel der aufklärenden Ärzt:in

Ort, Datum und Unterschrift der aufklärenden Ärzt:in