



## Informationsblatt zur Teilnahme an der Studie **Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei Angelman-Syndrom**

### **Institut für Humangenetik**

Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig

Studienleiter: Prof. Dr. med. Johannes Lemke, +49 341 97 23800, [johannes.lemke@medizin.uni-leipzig.de](mailto:johannes.lemke@medizin.uni-leipzig.de)

Kontakt: [Angelman@medizin.uni-leipzig.de](mailto:Angelman@medizin.uni-leipzig.de)

Sehr geehrte Patienten,  
sehr geehrte Eltern,  
sehr geehrte Angehörige,

bei ihrem Kind bzw. bevormundeten Angehörigen wurde ein Angelman-Syndrom diagnostiziert. Mit diesem Schreiben laden wir Sie ein, Ihr Kind bzw. Angehörigen an der oben genannten Studie teilzunehmen zu lassen. Bitte lesen Sie sich die folgenden Informationen sorgfältig durch. Sie können dann entscheiden, ob Sie Ihr Kind bzw. Angehörigen teilnehmen lassen möchten. Lassen Sie sich ausreichend Zeit und stellen Sie den Studienmitarbeitern alle Fragen, die für Sie wichtig sind. Die Studie wird durch Drittmittel und Spenden, unter anderem durch den Verein Angelman e. V. finanziert.

### **Ablauf der Studie**

In unserer Studie möchten wir klinische und genetische Befunde von vom Angelman-Syndrom Betroffenen in einem Patientenregister zusammentragen. Im Rahmen der Studie werden wir Daten zu genetische Ursachen, zur Symptomatik, über den Krankheitsverlauf, die Behandlung und Befunde Ihres Kindes bzw. Angehörigen erheben.

Nachdem wir die unterschriebene Einwilligungserklärung und Mailadresse von Ihnen erhalten haben, werden wir einen Fall mit pseudonymisierter Fall-Identifikationsnummer (ID) in unserer Angelman-Syndrom-Datenbank anlegen. Die Fall-ID sowie ein Link zur Datenbank wird an die von Ihnen angegebene Mailadresse geschickt. Daraufhin können Sie alle relevanten Informationen passwortgeschützt eintragen.

Wir sind gerne bereit, Befunde (EEG, MRT, molekulargenetische Diagnostik u.a.) Ihres Kindes bzw. Angehörigen zu sichten. Hierfür können Sie diese sowie die Einwilligung zur Teilnahme an der Studie an o.g. Adresse senden. Nach Speicherung in unserem Patientenverwaltungssystem und medizinischer Evaluation können Inhalte aus diesen Befunden alternativ zum oben geschilderten Procedere auch von uns in pseudonymisierter Form mittels Fall-ID in die Datenbank übertragen werden.

### **Ziele der Studie**

- Besseres Verständnis der Genotyp-Phänotyp Korrelation
- Erstellung eines Patientenregisters
- Publikation der Forschungsergebnisse

### **Mögliche Risiken**

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

## Möglicher Nutzen für Ihr Kind bzw. Angehörigen durch die Teilnahme an der Studie

Durch eine Studienteilnahme ergibt sich kein persönlicher Vorteil. Jedoch soll durch die Studie ein besseres Verständnis bzgl. der Erkrankung, dem Krankheitsverlauf sowie der Korrelation zwischen den verschiedenen genetischen Ursachen und dem jeweiligen Phänotyp erzielt werden. Diese Erkenntnisse können zukünftig auch für eine verbesserte Therapie relevant sein und somit zukünftig möglicherweise Ihrem eigenen Kind sowie anderen Patienten mit Angelman-Syndrom zugutekommen. Ein weiterer Nutzen des Patientenregisters besteht darin, ggf. die Kontaktvermittlung für zukünftige separate Therapiestudien zu erleichtern.

## Datenschutz

Die ärztliche Schweigepflicht und datenschutzrechtliche Bestimmungen werden eingehalten. Während der Studie werden medizinische Befunde und persönliche Informationen von Ihrem Kind bzw. Angehörigen in pseudonymisierter Form in der Datenbank gespeichert sowie ggf. mit Ihrem Einverständnis in unserem Patientenverwaltungssystem in einer persönlichen Akte elektronisch gespeichert. Die Studienleitung wird alle angemessenen Schritte unternehmen, um den Schutz Ihrer Daten gemäß den deutschen Datenschutzstandards und denen der Europäischen Union zu gewährleisten. Die Daten sind gegen unbefugten Zugriff gesichert. Die während der Studie erhobenen Daten werden nach Studienabschluss unbefristet aufbewahrt. Die Daten werden ausschließlich zu Zwecken dieser Studie verwendet.

## Rechtsgrundlage

Die Rechtsgrundlage zur Verarbeitung der betreffenden personenbezogenen Daten bildet Ihre freiwillige schriftliche Einwilligung gemäß DSGVO; darüber hinaus wird die Deklaration von Helsinki (Erklärung des Weltärztebundes zu den ethischen Grundsätzen für die medizinische Forschung am Menschen) berücksichtigt.

## Einwilligung zur Verarbeitung personenbezogener Daten und Recht auf Widerruf

Die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten ist nur mit Ihrer Einwilligung rechtmäßig (Artikel 6 DSGVO). Die Einwilligung ist freiwillig. Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung zur Verarbeitung personenbezogener Daten jederzeit ohne Angabe von Gründen zu widerrufen. Durch den Widerruf der Einwilligung wird jedoch die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Einwilligung bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung nicht berührt. Weder die Nicht-Teilnahme noch ein Widerruf haben für Ihr Kind bzw. Angehörigen Nachteile bezüglich der weiteren Behandlung. Im Falle des Widerrufs müssen die personenbezogenen Daten grundsätzlich gelöscht werden (Artikel 7, Absatz 3 DSGVO). Es gibt allerdings Ausnahmen, nach denen die bis zum Zeitpunkt des Widerrufs erhobenen Daten weiterverarbeitet werden dürfen, z.B. wenn die weitere Datenverarbeitung zur Erfüllung einer rechtlichen Verpflichtung erforderlich ist (Art. 17 Abs. 3 b DSGVO).

**Möchten Sie eines dieser Rechte in Anspruch nehmen, wenden Sie sich bitte an den Studienleiter.**

## Weitere Informationen/Fragen

Für weitere Informationen oder Fragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung: [Angelman@medizin.uni-leipzig.de](mailto:Angelman@medizin.uni-leipzig.de)

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