



Institut für Humangenetik  
Philipp-Rosenthal-Straße 55, 04103 Leipzig

Institut für Humangenetik  
Leiter: Prof. Dr. med. Johannes Lemke  
Philipp-Rosenthal-Straße 55, 04103 Leipzig

Humangenetische Sprechstunde  
Simmelweisstraße 14, 04103 Leipzig

Telefon: +49 341 97 23800  
Fax: +49 341 97 23839 (Sprechstunde)  
+49 341 97 28217 (Diagnostik)  
E-Mail: [humangenetik@medizin.uni-leipzig.de](mailto:humangenetik@medizin.uni-leipzig.de)  
[genetische.sprechstunde@medizin.uni-leipzig.de](mailto:genetische.sprechstunde@medizin.uni-leipzig.de)

Leipzig, 28.04.2023 ViS

Liebe GRI(N)-Familien, liebe Kolleg:innen,  
unsere Arbeitsgruppe führt ein gemeinsames Forschungsprojekt mit Gestaltmatcher durch. Hierbei soll mit Hilfe von Deep-Phenotyping-Technologie ermittelt werden, ob bei Patient:innen mit GRI(N)-assoziierten Erkrankungen wiedererkennbare faziale Auffälligkeiten vorliegen, die bei der Diagnosestellung eine Rolle spielen könnten. Wir würden uns sehr freuen, wenn Sie an dem Projekt teilnehmen könnten. Hierfür benötigen wir ein biometrisches Foto des Gesichts des betroffenen Patienten und eine Einwilligung für unser Forschungsprojekt (Siehe Anhang).

Bitte füllen sie folgende Stellen auf der Einwilligung aus:

Seite 1:

Prof. Dr. med. Johannes Lemke  
[johannes.lemke@medizin.uni-leipzig.de](mailto:johannes.lemke@medizin.uni-leipzig.de)  
Prof. Dr. med. Rami Jamra  
[rami.aboujamra@medizin.uni-leipzig.de](mailto: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

Bitte eintragen:

1. Name, Vorname
2. Geburtstag
3. Gen + Variante

Ort, Datum: **X** .....

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

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.

Seite 2:

Teilnehmende Personen				Maßnahmen														
Name	Vorname	Geburtsdatum	Vermerkungsbefragend zum Index (z.B. Vater, Mutter, Geschwister, etc.)	Gesicht (frontal und im Profil) (gegebenfalls ankreuzen)	Extremitäten	Oberkörper von vorn und von hinten (gegebenfalls ankreuzen)	Ganzkörper von vorn und von hinten (gegebenfalls ankreuzen)	Wirkstoffnahmen (Blutentnahme, etc.)	Sonstiges: .....	Sonstiges: .....	Sonstiges: .....	Ärztliche Weiterbildung (anonym)	Studentische Lehre (anonym)	Austausch mit kooperierenden Forschungsgruppen (anonym)	Publikationen (anonym)	Hochladen in Datenbanken (anonym)	Hochladen in Geschlechterkennungsprogramme (anonym)	Unterschrift
<b>X</b>	<b>X</b>	<b>X</b>		<input checked="" 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 checked="" type="checkbox"/>	<b>X</b>

Bitte schicken Sie das Foto und den Scan der ausgefüllten Einwilligung an folgende Mailadresse:

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

Viele Dank für Ihre Teilnahme!

Mit besten Grüßen aus Leipzig  
Vincent Strehlow und Johannes Lemke

Aufsichtsratsvorsitzender: Prof. Dr. Dr.h.c.mult. Wolfgang Holzgreve, MBA  
Medizinischer Vorstand und Sprecher des Vorstandes: Prof. Dr. Christoph Josten  
Kaufmännischer Vorstand: Dr. Robert Jacob

## Einwilligungserklärung zur Video- und Fotodokumentation 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

Im Rahmen der oben genannten Studie ist es bei den Proband\*Innen geplant, eine Video- und Fotodokumentation durchzuführen. Hierzu kann ich entscheiden, inwiefern diese durchgeführt werden soll. All meine Fragen sind hierzu zur vollsten Zufriedenheit beantwortet worden. Ich hatte genügend Zeit um die Entscheidung zur Teilnahme an der Video- und Fotodokumentation zu überdenken und frei zu treffen. Die Teilnahme an der Video- und Fotodokumentation 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 Daten erlangt werden.

#### Datenschutz und Widerruf

Ich willige ein, dass Videos und Photographien zu den in der Tabelle auf der folgenden Seite bestimmten Merkmalen unter der Verantwortung der einleitend genannten Personen bzw. Mitarbeiter\*Innen der einleitend genannten Institution aufgenommen und in verschlüsselter Form mittels Identifikationsnummer (ID) in der Studiendatenbank gespeichert werden dürfen. Zudem stimme ich zu, dass das Bildmaterial pseudonym mit an der Studie beteiligten Kooperationspartner\*Innen und Projektleiter\*Innen ausgetauscht und in pseudonymisierter Form für Veröffentlichungen und Publikationen der Studienergebnisse verwendet werden dürfen.

Ich weiß, dass diese Zustimmung zur Verwendung der Videos bzw. Photographien jederzeit und ohne Angabe von Gründen gegenüber den einleitend genannten Personen bzw. Mitarbeiter\*Innen der einleitend genannten Institution widerrufen werden kann und, dass dies keinen Einfluss auf die etwaige weitere Studienteilnahme, ärztliche Behandlung hat. Diese Einwilligung gilt bis zum Widerruf der Teilnehmer.

#### 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 Video- und Fotodokumentation dieser Studie erzählen und ihnen auf Wunsch dem Projektleiter oder einem Mitarbeiter des Projekts persönlich oder telefonisch vorstellen muss, um alle Fragen zu beantworten. Vollendet der Proband im Laufe der Studie das 18. Lebensjahr, so muss eine neue Aufklärung und Einwilligung auf in Hinblick auf die Video- und Fotodokumentation erfolgen. Bei Proband\*Innen, die nicht selbstständig zustimmen können (Großteil der Proband\*Innen), entscheiden dies weiterhin die Eltern bzw. gesetzlichen Vertreter\*Innen.

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.

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

### Einwilligung

Ich bestätige hiermit durch Ankreuzen der folgenden Optionen, dass ich mit der entsprechenden Video- und Fotodokumentation einverstanden bin. Kein Kreuz oder eine fehlende Unterschrift gilt als nichtgegebene Einwilligung.

Teilnehmende Personen													Maßnahmen						Unterschrift
Name	Vorname	Geburtsdatum	Verwandtschaftsgrad zum Index (z.B. Vater, Mutter, Geschwister, etc.)	Gesicht (frontal und im Profil) (gegebenenfalls streichen)	Extremitäten	Oberkörper von vorn und von hinten (gegebenenfalls streichen)	Ganzkörper von vorn und von hinten (gegebenenfalls streichen)	Videoaufnahmen (Bewegungsabläufe, etc.)	Sonstiges: .....	Sonstiges: .....	Sonstiges: .....	Ärztliche Weiterbildung (anonym)	Studentische Lehre (anonym)	Austausch mit kooperierenden Forschergруппen (pseudonym)	Publikationen (anonym)	Hochladen in Datenbanken (pseudonym)	Hochladen in Gesichtserkennungs- programme (anonym)		
				<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"/>		
				<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"/>		

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

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