

Probandeninformation
zur Teilnahme am Projekt
Angelman-Syndrom Online Register

am Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig

ProjektleiterIn:

Prof. Dr. med. Johannes Lemke und Dr. med. Ilona Krey

Institut für Humangenetik

Philipp-Rosenthal-Str. 55

04103 Leipzig

Tel.: 0341 / 97 23825

E-Mail: Angelman@medizin.uni-leipzig.de

Sehr geehrte ProbandInnen,
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 StudienmitarbeiterInnen 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 dieser Studie möchten wir klinische und genetische Befunde zum Angelman-Syndrom erfragen und Daten von Betroffenen in einem lokalen Probandenregister am Institut für Humangenetik der Universität Leipzig zusammentragen. Im Rahmen der Studie werden wir retrospektive Daten zu genetischen Ursachen, zur Symptomatik, über den Krankheitsverlauf, die Behandlung und Befunde Ihres Kindes bzw. Angehörigen erheben.

Die Datenspeicherung sowie deren Auswertung erfolgt pseudonymisiert (gemäß europäischer Datenschutzgrundverordnung: Ersetzen des Namens und anderer Identifikationsmerkmale durch ein Kennzeichen zu dem Zweck, die Bestimmung des Betroffenen auszuschließen oder wesentlich zu erschweren). Die Registrierung und Einwilligungserklärung wird bei Interesse online ausgefüllt. Hierbei wird eine fallspezifische Identifikationsnummer erzeugt. Je nach Einwilligung können Sie dann im von Ihnen gewünschten Umfang personenbezogene sowie anamnestiche Daten eintragen. Aufgrund des fallspezifischen Links (URL aus der Adresszeile ihres Internetbrowsers) und einem fallspezifischen Rückkehr-Schlüssel (Return-Code) können die eingegebenen Daten jederzeit von Ihnen vollumfänglich bearbeitet, korrigiert, gelöscht und vervollständigt werden (genaue Anleitung auf jeder Seite des Probandenregisters unten oder unter FAQ).

Zu verschiedenen Fragen besteht zudem die Möglichkeit des Hochladens von Dokumenten (bspw. molekulargenetische Befunde, Befunde zu Elektroenzephalografie und Magnetresonanztomographie, Arztbriefe, etc.), welche von MitarbeiterInnen der Studie gesichtet und pseudonymisiert in die Studiendatenbank übertragen werden.

Die StudienmitarbeiterInnen des Instituts für Humangenetik haben mit ihrem mitarbeiterspezifischen Login Zugriff auf die pseudonymisierten Daten und werten diese mittels Genotyp-Phänotyp-Analysen aus.

Ziele der Studie

- Erstellung eines Probandenregisters
- Besseres Verständnis der Genotyp-Phänotyp Korrelation
- Verbesserung der Versorgung von Betroffenen auf Grundlage der Ergebnisse der Registerevaluation
- 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 Betroffenen mit Angelman-Syndrom zugutekommen. Ein weiterer Nutzen des Probandenregisters besteht darin, ggf. die Kontaktvermittlung für zukünftige separate Therapiestudien zu erleichtern.

Rechtsgrundlage

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

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.

Einwilligung zur Verarbeitung personenbezogener Daten und Recht auf Widerruf dieser Einwilligung

Die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten ist nur mit Ihrer Einwilligung rechtmäßig (Art. 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 (Art. 17, 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 d DSGVO).

Möchten Sie eines dieser Rechte in Anspruch nehmen, wenden Sie sich bitte an die ProjektleiterIn.

Weitere Informationen/Fragen

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

Angelman@medizin.uni-leipzig.de

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