

Klinik für Neuropädiatrie

Direktor: Prof. med. Peter Huppke
Am Klinikum 1
D-07747 Jena
Tel. +49 3641 9 329-651

Das Universitätsklinikum Jena ist zertifiziert
nach DIN EN ISO 9001.

Information für Eltern und Patienten zur Teilnahme an der Studie:

Untersuchung neuer Biomarker zur Diagnostik, Untersuchung des Krankheitsverlaufes und Therapiekontrolle bei neurologischen Erkrankungen im Kinders und Jugendalter.

Sehr geehrte Eltern, sehr geehrte Sorgeberechtigte,

wir möchten Sie um die Mitarbeit an einer Studie bitten.

Im Folgenden werden wir Ihnen die wesentlichen Punkte darstellen, mit deren Hilfe Sie sich eine Meinung zu dieser Studie bilden können. Wir bedanken uns im Voraus für Ihre Mitarbeit und die Zeit, die Sie sich nehmen, um diese Information zu lesen.

1. Inhalt und Ziele der Studie

Bei dieser Studie handelt es sich um Grundlagenforschung zum Rett-Syndrom. Es geht dabei um die Frage, ob es im Verlaufe der Erkrankung zur Schädigung von Nervengewebe kommt. Bisher ist noch unklar, ob die Nervenzellen bei Patientinnen mit Rett Syndrom nur nicht richtig arbeiten, oder ob sie geschädigt werden. Die Antwort auf diese Frage ist aber für unser Verständnis des Krankheitsprozesses wichtig. Zudem wird sie eine große Rolle spielen, wenn wir bei zukünftigen Therapien den Therapieerfolg überprüfen und den richtigen Behandlungszeitpunkt festlegen wollen.

Mithilfe neuer sehr sensitiver Labormethoden können wir heute Stoffe im Blut nachweisen, die bisher nicht sicher zu bestimmen waren. Man hat dabei gelernt, dass verschiedene Stoffe (Biomarker) bei einer Schädigung von Nervengewebe im Blut vermehrt zu finden sind. Bei vielen Erkrankungen, wie zum Beispiel der Multiplen Sklerose, kommen diese Biomarker bereits zum Einsatz. In unserer Studie soll untersucht werden, ob diese Biomarker (sNfL, GFAP, Tau u.a.) bei Patientinnen mit Rett Syndrom erhöht zu finden sind. Dabei ist es für uns insbesondere interessant, diese Untersuchung bei Mädchen und Frauen mit Rett-Syndrom in unterschiedlichem Alter durchzuführen und die Ergebnisse dann mit klinischen Merkmalen zu korrelieren. Ein Ergebnis könnte z.B. sein, dass die Biomarker nur in einem spezifischen Alter oder nur bei sehr schwer Betroffenen erhöht sind.

Mögliche Studienteilnehmer sind Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit nachgewiesener Mutation im MECP2-Gen.

Für die Untersuchung wird eine geringe Menge (3-5 ml) Blut benötigt. Idealerweise kann dieses im Rahmen einer ohnehin notwendigen Blutentnahme gewonnen werden. Zudem benötigen wir klinische Angaben zu ihrer Tochter, die wir mit einem Fragebogen erheben.

2. Studienablauf

Die Studiendauer beträgt für Sie/Ihr Kind nur den Zeitraum der Einwilligung, des Ausfüllen des Fragebogens, den der Probenentnahme und den der Rücksendung. Eine weitere Aktivität Ihrerseits ist nicht erforderlich.

Bei der Probe handelt es sich um Blut.

Nach entsprechender Aufklärung und schriftlicher Einwilligung zur Studienteilnahme wird die Blutprobe datenschutzgerecht (d.h. verschlüsselt) aufbewahrt und für Untersuchungen in Laboren des Universitätsklinikums Jena verwendet.

Da Proben oft nicht direkt nach Entnahme untersucht werden, erfolgt gegebenenfalls eine Lagerung in unseren Forschungslaboren bzw. der Integrierten Biobank des Universitätsklinikums Jena.

Das Eigentum an den Proben übertragen Sie an das Universitätsklinikum Jena. Das Recht, über die Verarbeitung der den Proben zu entnehmenden personenbezogenen Daten selbst zu bestimmen, bleibt von der Eigentumsübertragung unberührt.

Für die wissenschaftliche Beurteilung werden die zugehörigen medizinischen Daten erfasst, datenschutzgerecht gespeichert und gegebenenfalls ausgewertet.

3. Vorteile und Risiken für den Studienteilnehmer

Aus diesen wissenschaftlichen Untersuchungen werden sich wahrscheinlich keine unmittelbaren Vorteile für Sie bzw. Ihr Kind ergeben. Möglicherweise gelingt aber ein Erkenntnisgewinn, der Auswirkungen auf Maßnahmen zur Erkennung und Behandlung der Erkrankung haben könnte.

Da das Material im Labor untersucht wird bzw. medizinische Daten ausgewertet werden, bestehen keine Risiken hinsichtlich der Studienteilnahme.

Durch die Studienteilnahme entstehen für Sie/Ihr Kind keine zusätzlichen Kosten. Die Studienteilnahme wird nicht vergütet.

4. Freiwilligkeit

Die Teilnahme an der Studie ist freiwillig. Ihr Kind wird nur dann einbezogen, wenn Sie dazu schriftlich Ihre Einwilligung erklären. Sie können jederzeit, auch ohne Angabe von Gründen, Ihre Einwilligung mündlich oder schriftlich gegenüber der Studienleitung widerrufen. Hierdurch entstehen Ihrem Kind keine Nachteile für die laufende bzw. weitere Behandlung.

Sie haben auch jederzeit das Recht, die Vernichtung Ihrer Proben und Löschung medizinischer Daten zu verlangen. Bereits erhobene Daten verbleiben weiterhin in der Studie, soweit kein Personenbezug mehr besteht.

5. Datenschutz

Die in der Studie nach Ihrem Einverständnis erhobenen persönlichen Daten und Befunde von Ihrem Kind unterliegen den gesetzlichen Bestimmungen der Datenschutz-Grundverordnung. Sie werden für die Dauer von mindestens 10 Jahren gespeichert.

Die Studienleitung übernimmt damit die Verantwortung für die Datenverarbeitung. Bei Fragen zum Datenschutz können Sie uns jederzeit kontaktieren. Ausführliche Informationen entnehmen Sie bitte dem anhängenden Informationsblatt zum Datenschutz.

6. Rückmeldung über die Ergebnisse des Forschungsprojekts

Grundsätzlich erfolgt keine persönliche Rückmeldung über die Ergebnisse dieser Studie.

7. Wissenschaftliche und kommerzielle Nutzung der Forschungsergebnisse

Die Studienergebnisse werden bei entsprechender Eignung in wissenschaftlichen Fachzeitschriften und auf Fachkongressen veröffentlicht. Daten von Studienteilnehmern werden dabei nur in verschlüsselter Form dargestellt, sodass kein Personenbezug besteht.

Sollten Sie oder Ihr Kind noch weitere Fragen haben, wenden Sie sich bitte an den Studienarzt. Stellen Sie alle Fragen, die Ihnen wichtig erscheinen und lassen Sie sich ausreichend Zeit für Ihre Entscheidung zur Teilnahme an dieser wissenschaftlichen Untersuchung.

Über eine Zustimmung zur Studienteilnahme würden wir uns sehr freuen. Damit können Sie auf einfache Weise unsere medizinische Forschung unterstützen.



Prof. Dr. med. Peter Huppke
(Studienleiter)

und



Emma Hirn
(Ansprechpartnerin für die Studie)

Kontakt

Adresse: Universitätsklinikum Jena, Klinik für Neuropädiatrie, Am Klinikum 1, D-07747 Jena
Telefon: 03641-9-329651
Fax: 03641-9-329652
E-Mail: Neuropaed@med.uni-jena.de



Informationsblatt zum Datenschutz – Seite 1

Ihre Rechte aufgrund der Datenschutz-Grundverordnung

Hiermit informieren wir Sie über die in der Europäischen Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) festgelegten Rechte und Anforderungen an die Verarbeitung personenbezogener Daten (Artikel 12 ff. DSGVO):

Rechtsgrundlage

Die Rechtsgrundlage zur Verarbeitung der Sie betreffenden personenbezogenen Daten bildet Ihre freiwillige schriftliche Einwilligung gemäß DSGVO sowie der Deklaration von Helsinki (Erklärung des Weltärztebundes zu den ethischen Grundsätzen für die medizinische Forschung am Menschen) und der Leitlinie für Gute Klinische Praxis. Zeitgleich mit der DSGVO ist in Deutschland das überarbeitete Bundesdatenschutzgesetz (BDSG-neu) in Kraft getreten.

Bezüglich Ihrer Daten haben Sie folgende Rechte (Artikel 13 ff. DSGVO, §§ 32 ff. BDSG-neu):

- *Recht auf Auskunft:* Sie haben das Recht auf Auskunft über die Sie betreffenden personenbezogenen Daten, die im Rahmen der Studie erhoben, verarbeitet oder ggf. an Dritte übermittelt werden (Aushändigen einer kostenfreien Kopie) (Artikel 15 DSGVO, §§34 und 57 BDSG-neu).
- *Recht auf Berichtigung:* Sie haben das Recht, Sie betreffende unrichtige personenbezogene Daten berichtigen zu lassen (Artikel 16 und 19 DSGVO, § 58 BDSG-neu).
- *Recht auf Löschung:* Sie haben das Recht auf Löschung Sie betreffender personenbezogener Daten, z. B. wenn diese Daten für den Zweck, für den sie erhoben wurden, nicht mehr notwendig sind (Artikel 17 und 19 DSGVO, §§ 35 und 58 BDSG-neu).
- *Recht auf Einschränkung der Verarbeitung:* Unter bestimmten Voraussetzungen haben Sie das Recht, die Einschränkung der Verarbeitung zu verlangen, d. h. die Daten dürfen nur gespeichert, nicht verarbeitet werden. Dies müssen Sie beantragen. Wenden Sie sich hierzu bitte an Ihren Studienleiter oder an den Datenschutzbeauftragten des Studienzentrums (Artikel 18 und 19 DSGVO, § 58 BDSG-neu).
- *Recht auf Datenübertragbarkeit:* Sie haben das Recht, die Sie betreffenden personenbezogenen Daten, die Sie dem Verantwortlichen für die Studie bereitgestellt haben, zu erhalten. Damit können Sie beantragen, dass diese Daten entweder Ihnen oder, soweit technisch möglich, einer anderen von Ihnen benannten Stelle übermittelt werden (Artikel 20 DSGVO).
- *Widerspruchsrecht:* Sie haben das Recht, jederzeit gegen konkrete Entscheidungen oder Maßnahmen zur Verarbeitung der Sie betreffenden personenbezogenen Daten Widerspruch einzulegen (Art 21 DSGVO, § 36 BDSG-neu). Eine solche Verarbeitung findet anschließend grundsätzlich nicht mehr statt.
- *Einwilligung zur Verarbeitung personenbezogener Daten und Recht auf Widerruf dieser Einwilligung:* Die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten ist nur mit Ihrer Einwilligung rechtmäßig (Artikel 6 DSGVO, § 51 BDSG-neu).
- *Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung zur Verarbeitung personenbezogener Daten jederzeit zu widerrufen.* Es dürfen jedoch die bis zu diesem Zeitpunkt erhobenen Daten durch die in der Patienteninformation und Einwilligungserklärung zu der jeweiligen Studie genannten Stellen verarbeitet werden (Artikel 7, Absatz 3 DSGVO, § 51 Absatz 3 BDSG-neu).



Informationsblatt zum Datenschutz – Seite 2

Inanspruchnahme der Rechte:

Möchten Sie eines dieser Rechte in Anspruch nehmen, wenden Sie sich bitte an den Studienleiter oder den Datenschutzbeauftragten. Außerdem haben Sie das Recht, Beschwerde bei der/den Aufsichtsbehörde/n einzulegen, wenn Sie der Ansicht sind, dass die Verarbeitung der Sie betreffenden personenbezogenen Daten gegen die DSGVO verstößt.

Studienleitung

Prof. Dr. med. Peter Huppke

Adresse: Universitätsklinikum Jena, Klinik für Neuropädiatrie, Am Klinikum 1, 07747 Jena

Telefon: 03641 9-329651

Fax: 03641 9-329652

E-Mail: Neuropaed@med.uni-jena.de

Datenschutzbeauftragter des Universitätsklinikums Jena

Zentrum für Gesundheits- und Sicherheitsmanagement,
Beauftragte für Datenschutz des Universitätsklinikum Jena

Adresse: Kastanienstraße 1, 07747 Jena

Telefon: 03641 9-325624

Fax: 03641 9-399925

E-Mail: Datenschutzbeauftragter@med.uni-jena.de

Thüringer Datenschutzaufsichtsbehörde

Thüringer Landesbeauftragter für den Datenschutz und die Informationsfreiheit

Adresse: Postfach 900455, 99107 Erfurt

Telefon: 0361 57-3112900

Fax: 0361 57-3112904

E-Mail: poststelle@datenschutz.thueringen.de

Bundesdatenschutzbeauftragte:

Der Bundesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit

Adresse: Graurheindorfer Straße 153, 53117 Bonn

Telefon: 0228 997799-0

Fax: 0228 997799-550

E-Mail: poststelle@bfdi.bund.de



Einwilligungserklärung zur Studienteilnahme für Eltern und Patienten (>18 Jahre)

**Aufklärung zum Einsatz des Biomarkers sNfL
zur Diagnostik, zum Monitoring des Krankheitsverlaufes und zur
Therapiekontrolle des Rett-Syndroms im Kindes- und Jugendalter**

Name, Vorname:

Geburtsdatum:

Anschrift:

Telefon:

Ich habe/ wir haben die Studieninformation und das Informationsblatt zum Datenschutz erhalten, die ich/ wir gelesen und verstanden habe/n.

Ich wurde/ wir wurden über das Ziel, den Nutzen und die Freiwilligkeit der Studienteilnahme aufgeklärt.

Ich hatte/ wir hatten Gelegenheit Fragen zu stellen, die zufriedenstellend und vollständig beantwortet wurden.

Hiermit willige ich/ willigen wir in die folgenden Punkte zum Zwecke wissenschaftlicher Untersuchungen wie in der obigen Studieninformation beschrieben ein (ggf. unzutreffendes streichen):

- Erfassung, Verarbeitung, Speicherung und Nutzung medizinischer Daten
- Abnahme, Verarbeitung, Aufbewahrung und Nutzung von Probenmaterial, sowie Lagerung in der Integrierten Biobank des Universitätsklinikums Jena
- Veröffentlichung von klinischen Daten, Untersuchungs- und Forschungsergebnissen ohne Personenbezug bei medizinischen/wissenschaftlichen Vorträgen/Kongressen bzw. in einer medizinischen/wissenschaftlichen Fachzeitschrift einschließlich deren Online-Ausgabe.

Ich bin/Wir sind über folgende Punkte informiert:

- Diese Einwilligung können Sie jederzeit ohne Nachteile für die Behandlung schriftlich oder mündlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen. In diesem Fall werden die aufbewahrten Proben und medizinischen Daten vernichtet. Bereits erhobene Daten verbleiben weiterhin in der Studie, soweit kein Personenbezug mehr besteht.
- Das Eigentum an den Proben übertragen Sie an das Universitätsklinikum Jena. Das Recht, über die Verarbeitung der den Proben zu entnehmenden personenbezogenen Daten selbst zu bestimmen, bleibt von der Eigentumsübertragung unberührt.
- Sie erhalten keine Vergütung für die Studienteilnahme.
- Sie verzichten grundsätzlich auf die Rückmeldung von wissenschaftlichen Ergebnissen, die mit den überlassenen Proben erhoben werden.

Ich willige ein, dass ich von der Klinik für Neuropädiatrie, Universitätsklinikum Jena erneut kontaktiert werden darf, um gegebenenfalls zusätzliche für wissenschaftliche Fragen relevante Informationen zur Verfügung zu stellen und/oder um über neue Forschungsvorhaben/Studien informiert zu werden:

ja nein



Datenschutzpassus

Ich/Wir erklären, dass ich/wir mit der im Rahmen der Studie erfolgenden Aufzeichnung von personenbezogenen und medizinischen Daten von mir/ meinem/ unserem Kind und der verschlüsselten Weitergabe einverstanden bin/ sind.

Ich/Wir wurde/n über die Nutzung der personenbezogenen Daten, einschließlich der Gesundheitsdaten, und biologischen Proben sowie die damit verbundenen Risiken informiert und erteile/n im vorgenannten Rahmen meine/unsere Einwilligung.

Ich/Wir hatte ausreichend Bedenkzeit, mir/uns wurde die Möglichkeit gegeben, Fragen zur Studie zu stellen und alle meine/unsere Fragen wurden zufriedenstellend beantwortet.

.....
Ort Datum Name (Patient) Unterschrift

.....
Ort Datum Name (Elternteil/ Sorgeberechtigte/r) Unterschrift

.....
Ort Datum Name (Elternteil/ Sorgeberechtigte/r) Unterschrift

