

AL-PID

Ansprechpartner: Prof. Dr. med. S. Ehl,
Dr. med. C. Speckmann, Dr. med. A. Rensing-Ehl
Universitätsklinikum Freiburg
Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie
Abteilung für Pädiatrische Immunologie
Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) und
Institut für Immundefizienz
Breisacher Str. 115
79106 Freiburg



Sehr geehrte Kollegin, sehr geehrter Kollege,

in diesem Dokument finden Sie (Seitenzahlen bezogen auf Gesamt-PDF):

1. Elterninformation, S. 2 - 5
2. Einwilligungserklärung für Eltern, S. 6 - 7
3. Einsendeschein Laborproben und Klinisches Datenblatt, S. 8 - 11

Vielen Dank für Ihre Unterstützung,

das AL-PID Team am CCI

Platzhalter Patientenetikett

AL-PID

Ansprechpartner: Prof. Dr. med. S. Ehl,
Dr. med. C. Speckmann, Dr. med. A. Rensing-Ehl
Universitätsklinikum Freiburg
Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie
Abteilung für Pädiatrische Immunologie
Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) und
Institut für Immundefizienz
Breisacher Str. 115
79106 Freiburg



ELTERNINFORMATION

Genetische und Immunologische Variabilität bei Autoimmun-Lymphoproliferativen Primären Immundefekten (AL-PID)

Studienkurztitel: AL-PID

Sehr geehrte Eltern/gesetzliche Vertreter,

Ihrem Kind und Ihnen wurde die Teilnahme am Studienprojekt „**Genetische und Immunologische Variabilität bei Autoimmun-Lymphoproliferativen Primären Immundefekten**“ (AL-PID Studie) angeboten. Es handelt sich hierbei um ein Forschungsprojekt bestehend aus einer Datenbank zur Erfassung klinischer Daten Ihres Kindes und einer Biomaterialbank (Biobank) zur langfristigen Lagerung von biologischem Material (Blut, Gewebeprobe). Daten- und Biobank werden am Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI) am Universitätsklinikum Freiburg geführt. Die AL-PID Studie wurde von der Ethik-Kommission der Medizinischen Fakultät der Albert-Ludwigs-Universität Freiburg zustimmend bewertet.

Diese schriftliche Information erfolgt im Zusammenhang mit einer ausführlichen mündlichen Aufklärung durch Ihren behandelnden Arzt*. Die Teilnahme Ihres Kindes an dieser Studie ist freiwillig. Bevor Sie über Ihre Zustimmung zur Teilnahme entscheiden, ist es wichtig, dass Sie die Art der Forschung und den Ablauf der Studie vollständig verstanden haben und Sie über Ihre Rechte und Pflichten informiert wurden. Bitte zögern Sie nicht, nach Bedenken zu fragen, falls Sie dies möchten.

* Im Rahmen dieses Textes schließt die männliche Bezeichnung stets die weibliche Bezeichnung mit ein.

1. Was ist das Ziel der Studie?

Bei Ihrem Kind wird eine seltene Erkrankung des Immunsystems vermutet, die mit Lymphoproliferation (Vergrößerung von Lymphknoten und/oder Milz) und/oder Autoimmunität (durch Antikörper gegen Blutzellen oder durch Entzündung von Darm, Lunge, Leber oder anderen Organen) einhergeht. Diese Gruppe von Erkrankungen, die zum Teil noch sehr schlecht verstanden sind, fassen wir als „Autoimmun-Lymphoproliferative Primäre Immundefekte (AL-PID)“ zusammen. Die Ursachen und Folgen dieser Erkrankungen sind bisher noch unzureichend aufgeklärt, die Therapie oft unbefriedigend. Weitere wissenschaftliche Untersuchungen sind unbedingt notwendig, um die Diagnose und Behandlung der Erkrankung zu verbessern.

2. Wie ist der Ablauf der Studie?

Bei Aufnahme in die Studie werden durch Ihren behandelnden Arzt die Vorgeschichte der Krankheit Ihres Kindes sowie der Untersuchungsbefund mit Hilfe eines standardisierten Fragebogens erfasst. Es werden nur Daten und Befunde abgefragt, die ohnehin im Rahmen der normalen Betreuung von Ihrem Arzt dokumentiert werden.

Zusätzlich zu der Dokumentation der Daten erfolgt eine Blutentnahme für die medizinischen Untersuchungen, die zu Diagnostik und Therapieüberwachung bei Ihrem Kind notwendig sind. Restmaterial, das für diese Untersuchungen nicht mehr benötigt wird und daher ansonsten vernichtet würde, wird -Ihr Einverständnis vorausgesetzt- in der CCI-Biobank gelagert. Für die Lagerung in der CCI-Biobank ist keine zusätzliche

Blutentnahme nötig, so dass Ihr Kind keinen zusätzlichen Nadelstich erhält. Es werden aber gegebenenfalls zusätzliche Blutröhrchen gefüllt. Die zusätzliche Blutmenge ist in jedem Falle so berechnet, dass Ihrem Kind durch die Entnahme keinerlei Symptome entstehen. Werden bei Ihrem Kind aus diagnostischen Gründen Gewebeproben entnommen, werden nach Abschluss der Diagnostik auch Reste von diesen Proben in der CCI-Biobank eingelagert.

Im Verlauf wird Ihr betreuender Arzt ca. einmal jährlich den Untersuchungsbefund ihres Kindes sowie Fragen zum Krankheitsverlauf auf einem weiteren Fragebogen dokumentieren und Blut für die Diagnostik und die Lagerung in der CCI-Biobank abnehmen. Es entstehen keine zusätzlichen Arztbesuche. Die Dauer der Teilnahme ist nicht begrenzt, d.h. die Studie wird ggf. über Jahre geführt.

3. Was geschieht mit den erhobenen Daten und Biomaterialien?

Daten:

Die auf den Fragebögen erhobenen Daten werden am CCI in zwei Datenbanken übertragen, die getrennt auf verschiedenen Laufwerken am CCI gespeichert werden. Die identifizierenden Daten (Name, Geburtsdatum) Ihres Kindes werden in die „Identifikationsdatenbank“ übertragen. Diese Datenbank ist nur einer kleinen Anzahl von Mitarbeitern der AL-PID Studie zugänglich, die zur Verschwiegenheit verpflichtet sind. Die identifizierenden Daten werden niemals weiter gegeben. Die „Identifikationsdatenbank“ wird nach Beendigung der Studie für weitere 10 Jahre aufbewahrt und anschließend vernichtet.

Die klinischen Daten Ihres Kindes werden in der „Forschungsdatenbank“ pseudonymisiert gespeichert. Pseudonymisiert bedeutet, dass die identifizierenden Daten Ihres Kindes durch ein Pseudonym (d.h. einer Zahlenkombination) ersetzt und somit verschlüsselt werden. Die Rückführung der Daten auf Ihr Kind ist nur den Personen möglich, die Zugriff auf die „Identifikationsdatenbank“ haben, da dort die identifizierenden Daten mit dem Pseudonym verknüpft sind. Die Forschungsdatenbank wird auf unbestimmte Zeit gespeichert.

Falls Daten an kooperierende Institutionen (Forscher, Pharmafirmen) weiter gegeben werden, geschieht dies stets nach erneuter Verschlüsselung, d.h. doppelt pseudonymisiert. Die Veröffentlichung wissenschaftlicher Daten in der medizinischen Fachliteratur erfolgt nur anonymisiert, also in einer Form, die keine Rückschlüsse auf die Person Ihres Kindes zulässt

Durch die beschriebenen Maßnahmen wird alles nach dem Stand der Technik Mögliche zum Schutz der Privatsphäre Ihres Kindes getan. Die ärztliche Schweigepflicht und die gesetzlichen Bestimmungen zum Datenschutz werden eingehalten (s. Punkt 5 und 7)

Biomaterial:

Die Biomaterialproben werden in Gefrierschränken am CCI auf unbestimmte Zeit gelagert. Zusätzlich werden einige zugehörige Daten für unbefristete Zeit in der Biobank-Datenbank gespeichert. Die wissenschaftlichen Untersuchungen daran erfolgen durch Wissenschaftler des CCI oder durch Wissenschaftler von Instituten, mit denen das CCI zusammenarbeitet. Zu den Untersuchungen gehört ggf. auch die Bestimmung von Charakteristika des Erbmaterials Ihres Kindes (genetisches Material, Genom) durch Sequenzierung des Genoms mit aktuellen Sequenziermethoden und mit Methoden, die in Zukunft für diese Anwendung entwickelt werden. Da wir in den wissenschaftlichen Projekten bei seltenen Erkrankungen meist international zusammenarbeiten, soll ggf. auch eine Weitergabe von Proben an wissenschaftliche Partner außerhalb des CCI erfolgen. Dies geschieht ausschließlich in verschlüsselter Form und unter Einhaltung der gesetzlichen Datenschutzvorschriften. Eine Weitergabe von Daten oder Proben an unberechtigte Dritte ist ausgeschlossen. Wenn Sie mit der beschriebenen Art und Dauer der Nutzung nicht in vollem Umfang einverstanden sind, sollten Sie die entsprechenden Punkte in der Einwilligungserklärung am Ende dieses Dokuments mit „nein“ ankreuzen. Es werden dann keine Biomaterialien Ihres Kindes in der CCI-Biobank gelagert.

4. Welchen persönlichen Nutzen oder Risiken hat Ihr Kind auf Grund der Teilnahme an der Studie?

Durch die alleinige Teilnahme an der Studie wird voraussichtlich kein sofortiger persönlicher Gesundheitsnutzen für Ihr Kind entstehen. Die Ergebnisse der Studie können aber möglicherweise dazu beitragen, zukünftig die Diagnose bei anderen Kindern früher und leichter zu stellen und die Behandlung von Kindern mit AL-PID zu verbessern. Da es sich um eine chronische Erkrankung handelt, profitiert Ihr Kind aber wahrscheinlich in Zukunft bereits selbst von den durch das Forschungsprojekt gewonnenen Erfahrungen.

Ihrem Kind entstehen keine gesundheitlichen Risiken und keine zusätzlichen Kosten oder Arztbesuche durch die Teilnahme an der Studie. Auch die Biomaterial-Spende ist für Ihr Kind mit keinem zusätzlichen gesundheitlichen Risiko verbunden, da für die Biobank lediglich Körpermaterial verwendet wird, das im Rahmen der bei Ihrem Kind vorgesehenen diagnostischen oder therapeutischen Maßnahmen ohnehin entnommen wird und ansonsten vernichtet würde (sog. Restmaterial).

Für eingebrachtes Biomaterial wird keine Entschädigung geleistet. Sollte aus der Forschung ein kommerzieller Nutzen erzielt werden, werden Sie daran nicht beteiligt. Mit Ihrer Einwilligung verzichten Sie auf die wirtschaftlichen Verwertungsrechte (insbesondere Patente) an den bei Ihrem Kind entnommenen Proben, den hieraus ermittelten Daten sowie den Urheberrechten an den Forschungsergebnissen. Mit der Überlassung der Biomaterialien an die CCI-Biobank werden diese zum Eigentum der CCI-Biobank.

Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten aus den Biomaterialien Ihres Kindes im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeitsrisiken (z.B. die Möglichkeit, Sie zu identifizieren), insbesondere im Hinblick auf die Information zur Erbsubstanz Ihres Kindes. Diese Risiken lassen sich nicht völlig ausschließen und steigen, je mehr Daten miteinander verknüpft werden können, insbesondere auch dann, wenn Sie selbst (z.B. zur Ahnenforschung), genetische Daten im Internet veröffentlichen. Die CCI-Biobank versichert Ihnen, alles nach dem Stand der Technik Mögliche zum Schutz der Privatsphäre Ihres Kindes zu tun (siehe Punkt 5).

5. Wer hat Zugang zu Biomaterialien und Daten Ihres Kindes und wir werden sie geschützt?

Die Biomaterialien und die zugehörigen Daten Ihres Kindes werden in der CCI-Biobank unter standardisierten Qualitäts- und Sicherheitsbedingungen unbefristet aufbewahrt und auf Antrag für medizinische Forschungszwecke herausgegeben. Sie werden nach dem Stand der Technik vor unbefugtem Zugriff gesichert. Die CCI-Biobank wird Biomaterialien und Daten nur für solche medizinische Forschungsprojekte zur Verfügung stellen, die von einer unabhängigen Ethik-Kommission unter ethischen und rechtlichen Aspekten geprüft und bewertet wurden.

- a) Die Proben werden vor ihrer Lagerung/Weitergabe verschlüsselt, d.h. pseudonymisiert. Dazu erhält jeder Patient und jeder Proband eine Biobank-Identifikationsnummer, mit der die Proben sowie die Untersuchungsergebnisse gekennzeichnet werden. Danach wird der Datensatz nochmals neu kodiert und gespeichert. Die Biobank-Identifikationsnummer wird in der unter Punkt 3 beschriebenen „Identifikationsdatenbank“ mit den identifizierenden Daten Ihres Kindes verknüpft. Jede Weitergabe der Biomaterialien Ihres Kindes an kooperierende Forscher erfolgt ausschließlich mit der Biobank-Identifikationsnummer, von der nicht auf Ihre persönlichen Daten geschlossen werden kann. Eine Rückverfolgung der Daten auf die Person Ihres Kindes durch Dritte ist nicht möglich. Alle Personen, die Einblick in die Daten haben, sind zur Wahrung des Datengeheimnisses und der ärztlichen Schweigepflicht verpflichtet (mögliche Risiken sind unter Punkt 4 beschrieben).
- b) Die doppelt verschlüsselten Biomaterialien und medizinischen Daten können auf Antrag für medizinische Forschungszwecke nach zuvor festgelegten Kriterien an andere Universitäten, Forschungsinstitute und forschende Unternehmen, ggf. auch im Ausland weitergegeben werden. Dabei werden die Daten unter Umständen auch mit medizinischen Datensätzen in anderen Datenbanken verknüpft, sofern die gesetzlichen Voraussetzungen hierfür erfüllt sind.
- c) Biomaterialien und Daten, die an Dritte weitergegeben wurden, dürfen nur für den beantragten Forschungszweck verwendet und vom Empfänger nicht zu anderen Zwecken weitergegeben werden. Nicht verbrauchtes Material wird an die CCI-Biobank zurückgegeben oder vernichtet.

6. Kann die Teilnahme an der Studie jederzeit beendet werden?

Die Teilnahme Ihres Kindes an der Studie ist freiwillig und setzt Ihre schriftliche Zustimmung voraus. Sie können Ihre Zustimmung jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne nachteilige Folgen für Ihr Kind widerrufen. Im Falle eines Widerrufs können Sie entscheiden, ob die erhobenen Daten gelöscht und die Biomaterialien Ihres Kindes vernichtet werden sollen, oder ob sie in anonymisierter Form für weitere Forschungsvorhaben verwendet werden dürfen. Allerdings können bereits erfolgte Bearbeitungen/Herausgaben nicht rückgängig gemacht werden (s. auch Punkt 7). Trotz Widerrufs kann eine spätere Zuordnung des genetischen Materials zur Person Ihres Kindes über andere Quellen nicht völlig ausgeschlossen werden. Bitte informieren Sie Ihren behandelnden Arzt, wenn Sie die Teilnahme Ihres Kindes an der Studie beenden möchten.

Wenn Ihr Kind das 18. Lebensjahr vollendet, wird Ihr behandelnder Arzt erneut Kontakt aufnehmen und dem Patienten die Möglichkeit geben, eine eigene Entscheidung über die weitere Speicherung von Daten und Aufbewahrung von Biomaterialien zu treffen

7. Welche weiteren Rechte haben Sie in Bezug auf die Daten Ihres Kindes?

Die EU-Datenschutzgrundverordnung (EU-DSGVO) dient der Wahrung der Persönlichkeitsrechte und der Privatsphäre Ihres Kindes; auch möchte diese Ihnen mehr Transparenz und eine aktive Mitwirkung ermöglichen. Dies gilt natürlich auch für die AL-PID Studie, deren interne Prozesse den Vorgaben der EU-DSGVO folgen und die Sicherheit der Datenverarbeitung gewährleisten. Die EU-DSGVO gebietet uns erweiterte Informationsverpflichtungen: Nach Art.13 und 14 EU-DSGVO sind wir verpflichtet, Ihnen zum Zeitpunkt der Datenerhebung eine grundsätzliche Information zu den Schutzrechten der EU-DSGVO sowie zur Umsetzung des Datenschutzes im Universitätsklinikum Freiburg zur Verfügung zu stellen. Diese Information finden Sie auf unserer Homepage (www.uniklinik-freiburg.de) unter dem Punkt „Datenschutz“ und als Aushang bzw. Auslage an den folgenden Plätzen: Patienten Anmeldung der Ambulanzen, Wartezimmer der Immundefektambulanz und andere zentrale Orte innerhalb des Universitätsklinikums Freiburg. Eine Auskunft über die konkreten, zur Person Ihres Kindes verarbeiteten personenbezogenen Daten erhalten Sie auf Wunsch als unentgeltliche Kopie zur Verfügung gestellt (Recht auf Auskunft über verarbeitete Daten; Art. 15 DSGVO). Falls erforderlich, können Sie diese berichtigen oder vervollständigen (Recht auf Berichtigung unrichtiger Daten; Art. 16 DSGVO). Das Recht auf Löschung (Art. 17 DSGVO), auf Einschränkung der Verarbeitung (Art. 18 DSGVO) und das Recht auf Widerspruch gegen die Verarbeitung (Art. 21 DSGVO) haben wir Ihnen bereits in Absatz 6 erläutert: Bei Datenverarbeitungen aufgrund einer Einwilligung besteht das Recht, diese mit Wirkung für die Zukunft jederzeit zu widerrufen! Die Rechtmäßigkeit der Verarbeitungen bis zum Zeitpunkt des Widerrufs bleibt davon unberührt. Bitte richten Sie Ihre Anfragen wie auch ggf. einen Widerspruch gegen die Verarbeitung der Daten Ihres Kindes oder einen Widerruf Ihres Einverständnisses zur Teilnahme Ihres Kindes an der AL-PID Studie an den Datenschutz-Verantwortlichen der Studie (s. Punkt 8).

8. An wen können Sie sich bei weiteren Fragen wenden?

Wenn Sie noch weitere Fragen haben, so wenden Sie sich bitte

- an Ihren behandelnden/aufklärenden Arzt: _____ Telefon: _____

- an die für die Studie und den Datenschutz verantwortlichen Ärzte:

**Universitätsklinikum Freiburg
Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie
Abteilung für Pädiatrische Immunologie
und Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)
Mathildenstraße 1
79106 Freiburg**

PD Dr. med. C. Speckmann
Tel. 0761/270 45500
carsten.speckmann@uniklinik-freiburg.de

Dr. med. A. Rensing-Ehl
Tel. 0761/270 71080
anne.rensing-ehl@uniklinik-freiburg.de

- an den Datenschutz-Beauftragten des Universitätsklinikums Freiburg:

**Universitätsklinikum Freiburg
Datenschutzbeauftragter
Agnesenstraße 6 – 8
79106 Freiburg
E-Mail: datenschutz@uniklinik-freiburg.de**

Wenn Sie der Auffassung sind, dass die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten nicht rechtmäßig erfolgt, haben Sie das Recht auf Beschwerde bei einer Aufsichtsbehörde (Art. 77 EU-DSGVO). Eine Übersicht der Aufsichtsbehörden finden Sie hier:

https://www.bfdi.bund.de/DE/Infothek/Anschriften_Links/anschriften_links-node.html

Platzhalter Patientenetikett

AL-PID

Ansprechpartner: Prof. Dr. med. S. Ehl,
Dr. med. C. Speckmann, Dr. med. A. Rensing-Ehl
Universitätsklinikum Freiburg
Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie
Abteilung für Pädiatrische Immunologie
Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)
Breisacher Str. 115
79106 Freiburg



Einwilligungserklärung für Eltern **Genetische und Immunologische Variabilität bei** **Autoimmun-Lymphoproliferativen Primären Immundefekten (AL-PID)**

Studienkurztitel: AL-PID

Ich wurde mündlich und schriftlich ausreichend über die Zwecke der AL-PID Studie informiert. Alle von mir gestellten Fragen wurden zufriedenstellend beantwortet. Ich weiß, dass die Teilnahme freiwillig ist und ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen kann, ohne dass meinem Kind daraus irgendwelche Nachteile entstehen. Mir ist bekannt, dass meine Einwilligung als Elternteil/gesetzlicher Vertreter dem mutmaßlichen Willen meines Kindes entsprechen muss und ich bestätige das durch meine Unterschrift. Ich erkläre, dass ich informiert worden bin:

- dass im Rahmen der Studie personenbezogene Daten, insbesondere medizinische Befunde meines Kindes, auf Fragebögen und elektronischen Datenträgern aufgezeichnet und nach einer Verschlüsselung (Pseudonymisierung), die keine Rückschlüsse auf die Identität zulassen, gespeichert und ausgewertet werden.
- dass dazu der behandelnde Arzt meines Kindes
.....(Name und Ort, Arzt) von seiner
Schweigepflicht entbunden wird und im Rahmen der Studie Daten an das Universitätsklinikum Freiburg weiter geben darf
- dass die Biomaterialien meines Kindes in der CCI-Biobank am Universitätsklinikum Freiburg für unbestimmte Zeit gelagert werden, sofern durch Ankreuzen von „ja“ gestattet
- dass das gelagerte Biomaterial auch für zukünftige medizinische Forschungsprojekte genutzt wird
- dass der behandelnde Arzt meines Kindes uns im Studienverlauf in etwa jährlichen Abständen mit einem Fragebogen kontaktieren wird
- dass wir für sich eventuell aus den Forschungsprojekten ergebene Produkte oder Entdeckungen keine finanzielle Entschädigung erhalten werden
- dass die Teilnahme freiwillig ist und ich die Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen kann, ohne dass meinem Kind daraus irgendwelche Nachteile entstehen

Information und Einwilligung zum Datenschutz: Ich erkläre, dass ich informiert wurde und einverstanden bin, dass im Rahmen des Projektes personenbezogene Daten gemeinsam mit den Biomaterialien meines Kindes und weitere Angaben über die Gesundheit meines Kindes vom CCI am Universitätsklinikum Freiburg verschlüsselt (pseudonymisiert) aufgezeichnet, gespeichert und ausgewertet werden. Bei Nutzung der Daten für wissenschaftliche Zwecke oder für eine Publikation ist kein Rückschluss auf mein Kind möglich. Die Biomaterialien und Daten dürfen unbefristet für medizinische Forschungsvorhaben verwendet werden. Soweit durch Ankreuzen von „ja“ gestattet, dürfen Biomaterialien und Daten nach erneuter (also doppelter) Pseudonymisierung an Universitäten, Forschungsinstitute und forschende Unternehmen, auch im Ausland, zu Zwecken medizinischer Forschung weitergegeben und ggf. auch für kommerzielle Zwecke (incl. der pharmazeutischen Industrie und der Patententwicklung am Universitätsklinikum Freiburg) genutzt werden. Ich bin darüber aufgeklärt worden, dass ich meine Einwilligung ohne Angabe von Gründen jederzeit widerrufen kann. Beim Widerruf werden auf mein Verlangen die verbliebenen Biomaterialien und die erhobenen Daten vernichtet bzw. gelöscht oder anonymisiert. Daten aus bereits durchgeführten Analysen können nicht mehr entfernt werden.

Ich bin damit einverstanden, dass Biomaterial meines Kindes in der CCI-Biobank gelagert wird	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin auch mit den genetischen Untersuchungen einverstanden	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin damit einverstanden, dass ich evtl. zu einem späteren Zeitpunkt erneut kontaktiert werde zum Zweck der Rückmeldung für mein Kind gesundheitsrelevanter Ergebnisse	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass die bei der Untersuchung erhobenen Proben und Daten nach erneuter (also doppelter) Pseudonymisierung für Forschungsvorhaben in Deutschland und im Ausland (EU-Ausland, in dem die DSGVO gilt, Länder im Nicht-EU-Ausland, für die ein Angemessenheitsbeschluss der EU-Kommission oder geeignete/angemessene Garantien vorhanden sind, sowie Länder für kein solcher Angemessenheitsbeschluss oder geeignete/angemessene Garantien vorliegen) genutzt und dazu an die kooperierenden Forschungspartner weiter gegeben werden	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Ich bin einverstanden, dass die bei der Untersuchung erhobenen Proben und Daten nach erneuter (also doppelter) Pseudonymisierung ggf. auch für kommerzielle Zwecke (incl. der pharmazeutischen Industrie und der Patententwicklung am Universitätsklinikum Freiburg) genutzt werden	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>
Im Falle eines Widerrufs der Studie gebe ich mein Einverständnis, dass die bis dahin erhobenen Daten und die gelagerten Biomaterialien für die Studie weiterverwendet werden dürfen	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>

Über neue Erkenntnisse über die AL-PID Erkrankung einschließlich von Erkenntnissen, die durch dieses Studienprojekt entstehen, möchte ich durch einen Newsletter benachrichtigt werden

Ja

Nein

E-Mail: _____

oder

Anschrift: _____

Eine Kopie dieser Patienteninformation und Einwilligungserklärung und habe ich/haben wir erhalten. Das Original verbleibt bei dem behandelnden Arzt meines Kindes.

Einverständnis minderjähriger und/oder geschäftsunfähiger Personen

Datum	<input type="text"/>	Unterschrift des Sorgeberechtigten/gesetzlichen Vertreters des Probanden/Patienten	
Datum	<input type="text"/>	ggf. Unterschrift eines zweiten Sorgeberechtigten*	
Datum	<input type="text"/>	ggf. Unterschrift Kind/Proband/Patient	
	Name des aufklärenden Arztes		
Datum	<input type="text"/>	Unterschrift des aufklärenden Arztes	

* Grundsätzlich ist es erforderlich, dass beide Sorgeberechtigten/Eltern unterschreiben. Liegt die Unterschrift nur eines Sorgeberechtigten/Elternteils vor, so versichert der Unterzeichnete zugleich, dass er im Einverständnis mit dem anderen Sorgeberechtigten/Elternteil handelt oder dass er das alleinige Sorgerecht für das Kind hat.

AL - PID Study

Autoimmune lymphoproliferative primary immunodeficiency



**UNIVERSITÄTS
KLINIKUM** FREIBURG

Information Sheet - Study Inclusion

Clinical contact person

Prof. Dr. Stephan Ehl
PD Dr. Carsten Speckmann
MEDICAL CENTER - UNIVERSITY OF FREIBURG
Center for Chronic Immunodeficiency
at Center for Translational Cell Research

Breisacher Str. 115 (1. OG)
D - 79106 Freiburg
Tel. + 49 (0) 761 270 - 77 300
Fax + 49 (0) 761 270 - 77 744
E-mail: stephan.ehl@uniklinik-freiburg.de
carsten.speckmann@uniklinik-freiburg.de

Lab contact

Ilka Fuchs
Dr. Anne Rensing-Ehl
MEDICAL CENTER - UNIVERSITY OF FREIBURG
Center for Chronic Immunodeficiency
at Center for Translational Cell Research
CCI - Advanced Diagnostic Unit

Breisacher Str. 115 (EG)
D - 79106 Freiburg
Tel. + 49 (0) 761 270 - 71 010 / - 71 070
Fax + 49 (0) 761 270 - 96 71 070
E-mail: ilka.fuchs@uniklinik-freiburg.de
anne.rensing-ehl@uniklinik-freiburg.de

Shipment of blood samples

- Please send 10 ml - if acceptable - 15 ml EDTA blood and 4 ml serum.
- **Please announce any material > 3 days before sending it.**
(via e-mail or phone, see Lab Contact)
- Send via express (**delivery until 8 am**).
- For patients with German health insurance: please include transfer form (Überweisungsschein) for genetic analysis.
- Please also send signed consent form and the initial clinical data sheet. (IMPORTANT!)

Thank you for your cooperation!

Clinical contact person

Name _____
Phone _____ Fax _____
E-mail _____

Patient label - if applicable

Name of patient

Date of birth
(day/month/year)

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Shipment of

_____ ml EDTA

_____ ml serum

Date of blood sample
day / month / year

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--



PATIENT INFORMATION

Gender female male

Study consent signed yes no

Patient label - if applicable

Name of patient _____

Date of birth (day/month/year)

--	--	--	--	--

PATIENT'S HISTORY

Lymphoproliferation (**NOW** or **PREVIOUSLY**)

Lymphadenopathy → yes no unknown
 (> 6 months, > 2 locations)

Splenomegaly → yes no unknown
 If yes, current status enlarged (ultrasound investigation) but not palpable
 palpable: cm below ribcage

--	--

 distance unknown
 current status unknown

Has the patient been → yes no unknown
splenectomized?
 If yes, reason for splenectomy _____ (year of splenectomy)
 reason unknown year unknown

Hepatomegaly → yes no unknown
 If yes, current status enlarged (ultrasound investigation) but not palpable
 palpable: cm below ribcage

--	--

 distance unknown
 current status unknown

Age at first episode of lymphadenopathy or splenomegaly or hepatomegaly

--	--

 years unknown

Malignancy → yes no unknown
 If yes, type of malignancy (e.g. lymphoma) _____ (year of diagnosis)
 type unknown year unknown

Autoimmunity and infections (**NOW** or **PREVIOUSLY**)

Anemia (Hb < 10 g/dl) → yes no unknown
 If yes, coomb's positive yes no not done unknown
 requiring immunosuppression / IVIG yes no unknown

Thrombocytopenia (Plt < 100.000/ μ l) → yes no unknown
 If yes, anti-platelet antibodies yes no not done unknown
 requiring immunosuppression / IVIG yes no unknown

Neutropenia (ANC < 1000/ μ l) → yes no unknown
 If yes, anti-neutrophil antibodies yes no not done unknown
 requiring immunosuppression / IVIG yes no unknown

Age at the first episode of any cytopenia

--	--

 years unknown

AL - PID Study

Initial Clinical Data Sheet

Patient label - if applicable									
Name of patient									

Date of birth (day/month/year)	<table border="1"><tr><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td><td> </td></tr></table>								

Autoimmunity and infections (**NOW** or **PREVIOUSLY**)

Inflammatory gut disease yes no unknown
(frequent diarrhoea without infectious trigger OR histologic evidence)

Interstitial lung disease yes no unknown
(assessed by CO₂ diffusion capacity OR HRCT)

Bronchiectasis yes no unknown

Inflammatory brain disease yes no unknown
(indicated by MRI AND/OR CSF investigation)

Inflammatory skin disease yes no unknown

Other **autoimmunity /immunodysregulation** yes no unknown
(eg. liver, kidney, thyroid, joints)

If yes, please specify: _____
 autoimmunity / immunodysregulation unknown

Is the patient prone to **infections**? yes no unknown

If yes, bronchopulmonary infections yes no unknown

candidiasis yes no unknown

warts yes no unknown

systemic or chronic viral infections
(eg. EBV, CMV, Noro, Adeno) yes no unknown

If yes, please specify: _____
 systemic or chronic viral infections unknown

Hypogammaglobulinemia yes no unknown

If yes, minimal **IgG** value
(prior to substitution)

--	--	--	--	--	--	--	--

 g/l mg/dl unknown

Hyper-IgM yes no unknown

If yes, maximal **IgM** value
(in the past or current)

--	--	--	--	--	--	--	--

 g/l mg/dl unknown

Syndromal features

Developmental delay yes no unknown

Short stature yes no unknown

Facial dysplasia yes no unknown

AL - PID Study

Initial Clinical Data Sheet

Patient label - if applicable

Name of patient _____

Date of birth (day/month/year)

--	--	--	--	--	--	--	--

 Date unknown

Family History (indicate kind of relative)

Similar disease yes no unknown
 kind of relative unknown _____

Lymphoma yes no unknown
 kind of relative unknown _____

Autoimmunity yes no unknown
 kind of relative unknown _____

Consanguinity yes no unknown

CURRENT SITUATION

Full blood count (determined on the day blood is drawn for diagnostic testing)

Leucocytes

--	--	--	--	--	--

 / µl unknown

Lymphocytes

--	--

 % unknown

Monocytes

--	--

 % unknown

Is the patient CURRENTLY treated with:

Steroids yes no unknown

Other Immunosuppression yes no unknown
 please specify: _____
 other immunosuppression unknown

Rituximab (last six months) yes no unknown
 Date of the last dose

--	--	--	--	--	--	--	--

 Date unknown
(day/month/year)

IVIg/SCIG yes no unknown

Other specific therapy: _____

Date _____ Signature of Physician _____