

Platzhalter Patientenetikett

## AL-PID

Contact person: Prof. Dr. med. S. Ehl,  
PD Dr. med. C. Speckmann, Dr. med. A. Rensing-Ehl  
Center for Chronic Immunodeficiency (CCI)  
Breisacher Str. 115  
79106 Freiburg  
Germany  
Tel: +49 (0)761/270 77550  
Fax: +49 (0)761/270 77744



## PATIENTENFORMATION

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

Studienkurztitel: AL-PID

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

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 und einer Biomaterialbank zur langfristigen Lagerung von biologischem Material (Blut, Gewebeproben). Daten- und Biomaterialbank (CCI-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\*. Ihre Teilnahme 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 Bedenkzeit 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 Ihnen 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 Ihrer Krankheit 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 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 Sie keinen zusätzlichen Nadelstich erhalten. Es werden aber gegebenenfalls zusätzliche Blutröhrchen gefüllt. Die zusätzliche Blutmenge ist in jedem Falle so berechnet, dass Ihnen durch die Entnahme keinerlei Symptome entstehen. Werden Ihnen 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 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) 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 werden in der „Forschungsdatenbank“ pseudonymisiert gespeichert. Pseudonymisiert bedeutet, dass die identifizierenden Daten durch ein Pseudonym (d.h. einer Zahlenkombination) ersetzt und somit verschlüsselt werden. Die Rückführung der Daten auf Ihre Person 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 Ihre Person zulässt.

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

#### 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 (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 in der CCI-Biobank gelagert.

### **4. Welchen persönlichen Nutzen oder Risiken haben Sie auf Grund der Teilnahme an der Studie?**

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

Ihnen entstehen keine gesundheitlichen Risiken und keine zusätzlichen Kosten oder Arztbesuche durch die Teilnahme an der Studie. Auch die Biomaterial-Spende ist für Sie mit keinem zusätzlichen gesundheitlichen Risiko verbunden, da für die Biobank lediglich Körpermaterial verwendet wird, das im Rahmen der bei Ihnen 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 Ihnen 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 Ihren Biomaterialien im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeitsrisiken (z.B. die Möglichkeit, Sie zu identifizieren), insbesondere im Hinblick auf die Information zu Ihrer Erbsubstanz. 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 Ihrer Privatsphäre zu tun (siehe Punkt 5).

## **5. Wer hat Zugang zu Ihren Biomaterialien und Daten und wie werden sie geschützt?**

Ihre Biomaterialien und die zugehörigen Daten 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 verknüpft. Jede Weitergabe der Biomaterialien an kooperierende Forscher erfolgt ausschließlich mit der Biobank-Identifikationsnummer, von der nicht auf Ihre persönlichen Daten geschlossen werden kann. Eine Rückverfolgung der Daten auf Ihre Person 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?**

Ihre Teilnahme an der Studie ist freiwillig und setzt Ihre schriftliche Zustimmung voraus. Sie können Ihre Zustimmung jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne nachteilige Folgen widerrufen. Im Falle eines Widerrufs können Sie entscheiden, ob die erhobenen Daten gelöscht und die Biomaterialien 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. Trotz Widerrufs kann eine spätere Zuordnung des genetischen Materials zur Ihrer Person über andere Quellen nicht völlig ausgeschlossen werden. Bitte informieren Sie Ihren behandelnden Arzt, wenn Sie Ihre Teilnahme an der Studie beenden möchten.

## 7. 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:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

und/oder

- an die für die Studie verantwortlichen Ärzte:

**Universitätsklinikum Freiburg**  
**Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)**  
**Breisacher Str. 115**  
**79106 Freiburg**

**Dr. med. C. Speckmann**  
**Tel. 0761/270 45500**  
[carsten.speckmann@uniklinik-freiburg.de](mailto:carsten.speckmann@uniklinik-freiburg.de)

**Dr. med. A. Rensing-Ehl**  
**Tel. 0761/270 71080**  
[anne.rensing-ehl@uniklinik-freiburg.de](mailto:anne.rensing-ehl@uniklinik-freiburg.de)

Platzhalter Patientenetikett

## AL-PID

Contact person: Prof. Dr. med. S. Ehl,  
PD Dr. med. C. Speckmann, Dr. med. A. Rensing-Ehl  
Center for Chronic Immunodeficiency (CCI)  
Breisacher Str. 115  
79106 Freiburg  
Germany  
Tel: +49 (0)761/270 77550  
Fax: +49 (0)761/270 77744



## Einwilligungserklärung für Patienten 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 mir daraus irgendwelche Nachteile entstehen.

Ich erkläre, dass ich informiert worden bin:

- dass im Rahmen der Studie personenbezogene Daten, insbesondere medizinische Befunde, 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

.....(Name und Ort, Arzt) von seiner Schweigepflicht entbunden wird und im Rahmen der Studie Daten an das Universitätsklinikum Freiburg weiter geben darf.

- dass Biomaterialien 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 mich im Studienverlauf in etwa jährlichen Abständen mit einem Fragebogen kontaktieren wird.
- dass ich für sich eventuell aus den Forschungsprojekten ergebene Produkte oder Entdeckungen keine finanzielle Entschädigung erhalten werde.
- dass die Teilnahme freiwillig ist und ich die Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen kann, ohne dass mir 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 und weitere Angaben über meine Gesundheit 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 meine Person 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 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 mich 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 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 <b>kommerzielle</b> 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: \_\_\_\_\_

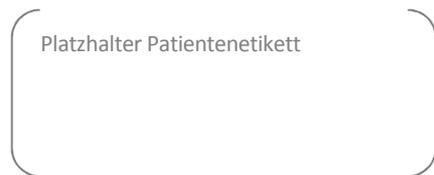
Eine Kopie dieser Patienteninformation und Einwilligungserklärung und habe ich erhalten. Das Original verbleibt bei meinem behandelnden Arzt.

### A: Einverständnis Erwachsene

Datum	<input type="text"/>	Unterschrift des Patienten	
		Name des aufklärenden Arztes	
Datum	<input type="text"/>	Unterschrift des aufklärenden Arztes	

### Einverständnis geschäftsunfähiger Personen

Datum	<input type="text"/>	Unterschrift des gesetzlichen Vertreters des Patienten	
Datum	<input type="text"/>	ggf. Unterschrift Patient	
		Name des aufklärenden Arztes	
Datum	<input type="text"/>	Unterschrift des aufklärenden Arztes	



## AL-PID

Ansprechpartner: Prof. Dr. med. S. Ehl,  
Dr. med. C. Speckmann, Dr. med. A. Rensing-Ehl  
Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)  
Breisacher Str. 115  
79106 Freiburg  
Tel. 0761/270 77550  
Fax: 0761/ 270 77744



## Information zum Datenschutz – Ergänzung zur Patienten/Eltern/Probandeninformation

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

Ihr Kind nimmt an folgender Studie teil: Genetische und Immunologische Variabilität bei Autoimmun-Lymphoproliferativen Primären Immundefekten (AL-PID), Studienkurztitel: AL-PID.

Zum 25. Mai 2018 wird die EU-Datenschutzgrundverordnung (EU-DSGVO) wirksam. Zusammen mit dem neu gefassten Bundesdatenschutzgesetz erfolgt eine Neuordnung des Datenschutzrechts in Deutschland. Daraus ergeben sich auch für bereits laufende Forschungsvorhaben, die mit der Verarbeitung personenbezogener Daten einhergehen, veränderte Anforderungen.

Sie haben der Teilnahme Ihres erkrankten Kindes an der oben genannten klinischen Studie zugestimmt. Außerdem haben Sie evtl. zugestimmt, dass auch von Ihnen selbst bzw. von gesunden Geschwisterkindern einige ausgewählte Spenderdaten erhoben und gespeichert werden.

Mit Ihrer Zustimmung haben Sie auch in die Erhebung und Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten/der personenbezogenen Daten Ihres Kindes, insbesondere von Gesundheitsdaten und medizinischen Befunden, eingewilligt. Diese Zustimmung gilt weiterhin.

Mit diesem Beiblatt zum Datenschutz wollen wir Sie über Änderungen im Datenschutzrecht informieren, soweit es die klinische Studie betrifft, an der Ihr Kind teilnimmt.

### **Ihre Datenschutzrechte**

#### **Recht auf Auskunft**

Sie haben das Recht, Auskunft über Ihre im Rahmen dieser Studie verarbeiteten personenbezogenen Daten/der personenbezogenen Daten Ihres Kindes zu verlangen (Art. 15 EU-DSGVO) und eine unentgeltliche Kopie dieser Daten zu erhalten.

#### **Recht auf Datenberichtigung**

Sie haben das Recht, die Berichtigung Ihrer personenbezogenen Daten/der personenbezogenen Daten Ihres Kindes zu verlangen, wenn diese unvollständig oder falsch sein sollten (Art. 16 EU-DSGVO).

### **Recht auf Sperrung (Einschränkung der Datenverarbeitung)**

Sie haben das Recht, eine Einschränkung der Verarbeitung (= Sperrung) Ihrer personenbezogenen Daten/der personenbezogenen Daten Ihres Kindes zu verlangen (Art. 18 EU-DSGVO).

### **Recht auf Widerspruch**

Sie haben das Recht auf Widerspruch gegen die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten/der personenbezogenen Daten Ihres Kindes (Art. 21 Abs. 6 EU-DSGVO).

### **Ausnahmen**

Möglicherweise können auf der Grundlage noch ausstehender Gesetzgebung des Landes Baden-Württemberg für die Verarbeitung Ihrer Daten/der Daten Ihres Kindes am Universitätsklinikum Freiburg Ihre Rechte auf Auskunft etc. (siehe oben) in zeitlicher und/oder inhaltlicher Hinsicht eingeschränkt werden, soweit dies erforderlich ist, weil andernfalls voraussichtlich die wissenschaftlich korrekte Durchführung des Forschungsvorhabens unmöglich gemacht oder ernsthaft beeinträchtigt würde.

### **Recht auf Widerruf (Datenschutzrechtliches Widerrufsrecht)**

Sie haben jederzeit die Möglichkeit, ohne Angabe von Gründen die Einwilligung zur Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten/der personenbezogenen Daten Ihres Kindes zu widerrufen (Art. 7 Abs. 3 EU-DSGVO). Die Rechtmäßigkeit der bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten/der personenbezogenen Daten Ihres Kindes wird dadurch nicht berührt.

### **Recht auf Datenlöschung**

Sie haben ein Recht auf Löschung Ihrer personenbezogenen Daten/der personenbezogenen Daten Ihres Kindes (Art. 17 EU-DSGVO). Es gibt jedoch Ausnahmen von diesem Recht. Ein Recht auf Datenlöschung besteht nicht, soweit durch dessen Inanspruchnahme die wissenschaftlich korrekte Durchführung des Forschungsvorhabens unmöglich gemacht oder ernsthaft beeinträchtigt würde (Art. 17 Abs. 3d EU-DSGVO).

Wenn Sie eines dieser Rechte in Anspruch nehmen möchten, können Sie sich an den Verantwortlichen für die Datenverarbeitung in dieser klinischen Studie wenden. Verantwortlich für die Datenverarbeitung in dieser klinischen Studie ist der Studienleiter.

Prof. Dr. med. S. Ehl  
Universitätsklinikum Freiburg  
Centrum für Chronische Immundefizienz (CCI)  
Breisacher Str. 115  
79106 Freiburg  
Tel. 0761 270-77550  
stephan.ehl@uniklinik-freiburg.de

### **Beschwerderecht**

Zusätzlich haben Sie ein Recht auf Beschwerde, wenn Sie der Ansicht sind, dass die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten/der personenbezogenen Daten Ihres Kind gegen die DSGVO verstößt (Art. 77 EU-DSGVO):

bei der übergeordneten zuständigen Aufsichtsbehörde für das Universitätsklinikum Freiburg (UKF) als Sitz der Studienleitung und Ihres Prüfzentrums:

<u>Hausanschrift:</u> Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Königstrasse 10 a 70173 Stuttgart	<u>Postanschrift:</u> Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Postfach 10 29 32 70025 Stuttgart
Tel.: 0711/61 55 41 – 0 Fax: 0711/61 55 41 – 15 E-Mail: <a href="mailto:poststelle@fdi.bwl.de">poststelle@fdi.bwl.de</a> Internet: <a href="http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de">http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de</a>	

**Bei Fragen zum Datenschutz können Sie sich an folgende Stelle wenden:**

den Datenschutzbeauftragten des Universitätsklinikum Freiburg:

Universitätsklinikum Freiburg  
 Datenschutzbeauftragter  
 Agnesenstraße 6 – 8  
 79106 Freiburg  
 E-Mail: [datenschutz@uniklinik-freiburg.de](mailto:datenschutz@uniklinik-freiburg.de)

Mit meiner Unterschrift bestätige ich den Empfang und die Kenntnisnahme dieser erweiterten Information zum Datenschutz als Ergänzung zur Patienteninformation.

**A: Einverständnis erwachsene Patienten**

Datum <sup>1)</sup>	<table border="1" style="width: 100%; height: 20px; background-color: #e0e0e0;"> <tr> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> </tr> </table>	.	.	.	Unterschrift des Patienten	
.	.	.				

**B: Einverständnis minderjähriger Personen**

Datum <sup>1)</sup>	<table border="1" style="width: 100%; height: 20px; background-color: #e0e0e0;"> <tr> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> </tr> </table>	.	.	.	Unterschrift des Sorgeberechtigten/gesetzli- chen Vertreters des Probanden	
.	.	.				
Datum <sup>1)</sup>	<table border="1" style="width: 100%; height: 20px; background-color: #e0e0e0;"> <tr> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> </tr> </table>	.	.	.	ggf. Unterschrift eines zweiten Sorgeberechtigten	
.	.	.				
Datum <sup>1)</sup>	<table border="1" style="width: 100%; height: 20px; background-color: #e0e0e0;"> <tr> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> </tr> </table>	.	.	.	ggf. Unterschrift Kind	
.	.	.				

**C: Einverständnis erwachsene gesunde Probanden (Angehörige)**

Datum <sup>1)</sup>	<table border="1" style="width: 100%; height: 20px; background-color: #e0e0e0;"> <tr> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> <td style="width: 33%; text-align: center;">.</td> </tr> </table>	.	.	.	Unterschrift des Probanden	
.	.	.				

1) Das Datum der Unterschrift ist vom Sorgeberechtigten//Probanden eigenhändig einzutragen.  
 Ein unterschriebenes Original erhalten die Sorgeberechtigten/Probanden; ein unterschriebenes Original/Kopie verbleibt am Zentrum.

# 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 **splenectomized?**   →    yes    no    unknown  
 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/ $\mu$ l)   →    yes    no    unknown  
 If yes, anti-platelet antibodies    yes    no    not done    unknown  
    requiring immunosuppression / IVIG    yes    no    unknown

**Neutropenia** (ANC < 1000/ $\mu$ 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) 

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

### 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 CO<sub>2</sub> 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

