

Einverständniserklärung für die Teilnahme an klinisch-molekulargenetischen Forschungsuntersuchungen

Merkblatt für Erwachsene oder Eltern minderjähriger Kinder

Titel des Forschungsvorhabens: Genetische und funktionelle Analysen von Immundefekten



Universitätsklinikum Freiburg
Centrum für Chronische Immundefizienz
Breisacher str. 115, 79106 Freiburg
Tel.: 0761/270-77732
Prof. Dr. B. Grimbacher

Wir laden Sie und/oder Ihr Kind ein, an einer immunologisch-genetischen Forschungsuntersuchung teilzunehmen.

1. Die Teilnahme ist freiwillig.
2. Es kann sein, dass Sie von der Teilnahme keinen persönlichen Vorteil haben, dass jedoch das erworbene Wissen anderen Menschen nützen kann.
3. Sie können von der Teilnahme jederzeit zurücktreten.

Die Aufgabe des Immunsystems ist die Abwehr von pathogenen Keimen, d.h. Infektionserregern. Die klinische Erfahrung zeigt jedoch, dass das Immunsystem der Menschen diese Aufgabe nicht mit gleicher Effizienz erfüllt, manche Personen sind infektfälliger als andere. Die Ursachen hierfür sind vielschichtig und die genetische Ausstattung eines jeden Individuums spielt dabei eine große Rolle. Daher möchten wir im Rahmen dieses Forschungsvorhabens genetische Untersuchungen des Immunsystems, d.h. Analysen des Erbguts, durchführen.

Ziel des Forschungsvorhabens:

Ziele dieses Forschungsvorhabens sind folgende:

1. Störungen des Immunsystems zu charakterisieren, die zu einer erhöhten Infektanfälligkeit führen.
2. Veränderungen im genetischen Material zu finden, die diesen Störungen zugrunde liegen.
3. Durch die identifizierten Störungen des Immunsystems ein besseres Verständnis der Funktion des Immunsystems zu erhalten.
4. Präzisere und frühere Vorhersagen machen zu können, wer ein erhöhtes Risiko trägt, eine genetisch bedingte Erkrankung des Immunsystems zu entwickeln oder eine derartige Erkrankung an seine Nachkommen weiterzugeben (verbesserte genetische Diagnostik).
5. Erkenntnisse über bislang noch unbekannte Defekte des Immunsystems zu gewinnen.
6. Grundlagen für eine verbesserte Therapie von Immundefekterkrankungen zu schaffen.

Ablauf der Untersuchung:

Es erfolgt eine Blutentnahme von mindestens 5ml EDTA-Blut, welches in das Forschungslabor eingesandt wird. Aus dem Blut wird die DNA zur Untersuchung des Erbguts isoliert sowie Zellen zur weiteren Aufarbeitung eingefroren. Im Rahmen der Untersuchung werden auf Forschungsbasis Gene, die eine wichtige Rolle im Immunsystem spielen, sowie deren Genprodukte, analysiert. Ihr Einverständnis vorausgesetzt, würden wir Sie bei Auffälligkeiten gegebenenfalls erneut kontaktieren um eine weitere Blutprobe für die Durchführung weiterer Analysen zu erbitten. Zusätzlich werden wir zuweilen auch Stuhlproben, Speichelproben, oder andere Körperflüssigkeiten zur weiteren Aufarbeitung erbitten. Falls Sie an den Ergebnissen unserer Forschung interessiert sind, werden wir Ihnen die endgültigen Ergebnisse gerne erklären und für Fragen bereitstehen.

Die Proben werden bei Ankunft im Labor pseudonymisiert. Dies bedeutet, dass der Forscher nicht mehr mit den Patientendaten arbeitet, sondern mit Codes. Allein das betreuende ärztliche Personal

kann den Code wieder auf die personalisierten Daten zurückführen. Letzteres ist nötig, um -falls gewünscht- die Patienten über die Ergebnisse unserer Forschung unterrichten zu können.

Vorteile der Untersuchung:

Diese Untersuchung soll unser Wissen über die Funktionsweise des Immunsystems erweitern. Das bedeutet, dass Sie nicht unbedingt einen direkten Nutzen für sich, Ihr Kind oder andere Familienmitglieder ziehen können. Folgendes könnte jedoch für Sie von Interesse sein:

1. Die Information, dass Sie ein gesundes Immunsystem haben.
2. Die Information, dass eine spezifische Veränderung im genetischen Material der Grund dafür ist, dass Sie oder Ihr Kind häufig Infektionen haben.
3. Dass neue und bessere Behandlungsmöglichkeiten genutzt werden können, wenn eine spezifische Ursache für Ihre Gesundheitsstörung gefunden wird.
4. Dass Sie Informationen über Krankheitsrisiken für die Lebensplanung nutzen können.

Risiken und mögliche Konsequenzen der Untersuchung:

Die Untersuchung Ihres Immunsystems birgt keine direkten Risiken. Falls Sie der genetischen Untersuchung zugestimmt haben, wird während dieser Studie gegebenenfalls der genetische Code (DNA) von Ihnen und Ihrer Familie untersucht. Sie sollten sich darüber im Klaren sein, dass das Wissen über den genetischen Ursprung einer Erkrankung Konsequenzen für Ihr weiteres Leben haben könnte.

In einer Familienuntersuchung werden Informationen über die Elternschaft offenkundig. Dabei können Gesichtspunkte der Adoption und Vaterschaft berührt werden. Es ist unsere Handhabe, solche Informationen nicht mit Ihnen zu teilen, sofern Sie diese nicht verlangen oder wenn keine direkten medizinischen oder reproduktiven Konsequenzen für Sie oder Ihre Familie bestehen.

Aufbewahrung des genetischen Materials:

Aus den Proben wird das genetische Material, die DNA, gewonnen. Die Proben werden für 25 Jahre aufbewahrt, es sei denn, Sie treten aus der Studie aus, oder Sie möchten, dass die Proben am Ende der Untersuchung vernichtet werden. Sie haben das Recht, jederzeit aus der Forschung ohne Nachteile für Sie auszutreten. Außerdem werden im Rahmen dieser Untersuchungen ggf. Serum, Stuhl, Speichel oder Zellen von Ihnen aufbewahrt. Für diese gilt ebenfalls das oben gesagte.

Es ist zudem vorgesehen, die gewonnenen Proben und Informationen für Forschungsvorhaben in Deutschland und im Ausland mit deutschen und ausländischen Forschungspartnern, wie beispielsweise staatlichen und privaten Instituten, Forschungszentren oder pharmazeutische Industrie, zu verwenden. Hierzu werden die Proben -und in kodierter oder pseudonymisierter Form auch Informationen über die Probe- diesen Forschungspartnern übergeben, respektive zugänglich gemacht.

Vertraulichkeit:

Falls Ergebnisse dieser Forschungsuntersuchungen in medizinischen Fachzeitschriften oder auf Kongressen dargestellt werden, bleiben die Teilnehmer der Untersuchungen anonym. Medizinische Aufzeichnungen von Patienten werden gemäß geltenden rechtlichen Verordnungen aufbewahrt.

Wir werden **keine** Informationen aus dieser Studie von Ihnen oder Ihrer Familie an Versicherungen oder Arbeitgeber weitergeben.

Probleme oder Fragen:

Sollten irgendwelche Probleme oder Fragen bezüglich der Forschungsuntersuchung, Ihrer Rechte als Teilnehmer, oder studienbezogener Verletzungen auftreten, sollten Sie den Studienleiter über das Centrum für Chronische Immundefizienz, Universitätsklinik Freiburg, Engesserstraße 4, 79108 Freiburg, kontaktieren.

Einverständniserklärung für:

Patientenkleber

Wir werden Ihnen eine Kopie dieses Dokuments für spätere Fragen und Ihre persönlichen Unterlagen aushändigen.

Bitte bestimmen Sie, ob Sie über endgültige Informationen, die Ihre Gesundheit oder die Ihres Kindes betreffen, benachrichtigt werden möchten.

_____ Ich bin mit der Analyse meines Immunsystems oder des Immunsystems meines Kindes einverstanden.

_____ Ich bin mit der genetischen Analyse (ggf. das ganze Genom betreffend) einverstanden.

_____ Ich möchte **nicht** über Ergebnisse, die im Rahmen dieser Forschung über mich oder mein Kind erhoben werden, benachrichtigt werden.

_____ Ich möchte über Ergebnisse, die im Rahmen dieser Untersuchungen über mich oder mein Kind erhoben werden, benachrichtigt werden.

_____ Ich erlaube dem Studienleiter, mich bei Notwendigkeit zu kontaktieren.

_____ Ich möchte, dass meine Blutprobe und meine Informationen komplett anonymisiert werden. (Eine Anonymisierung bedeutet, dass die erhobenen Daten nie mehr auf meine Person rückführbar sein werden.)

Bitte vervollständigen Sie den entsprechenden Absatz, A oder B:

<p>A Einverständniserklärung für Erwachsene.</p> <p>Ich habe die Erklärungen zu dieser Untersuchung gelesen und die Möglichkeit erhalten, diese zu diskutieren und Fragen zu stellen. Ich bin einverstanden, an dieser Forschung teilzunehmen.</p> <p>_____</p> <p>(Datum und Unterschrift des Patienten)</p>	<p>B Einverständniserklärung für Eltern minderjähriger Patienten.</p> <p>Ich habe die Erklärungen zu dieser Untersuchung gelesen und die Möglichkeit erhalten, diese zu diskutieren und Fragen zu stellen. Ich bin hiermit einverstanden, dass mein Kind an dieser Forschung teilnimmt.</p> <p>_____</p> <p>(Datum und Unterschrift beider Eltern/aller Sorgeberechtigten)</p> <p>_____</p> <p>(bitte Verwandtschaftsstellung angeben)</p>
--	---

(Datum und Unterschrift des aufklärenden Arztes)