

Patientenaufklärung (Erwachsene)

Molekulare und endokrinologische Diagnostik/Therapie bei DSD-Patientinnen mit Blick auf die Entwicklung von Gonadoblastomen/Dysgerminomen

Liebe Patientin,

im Rahmen der hormonellen Abklärung wurde bei Ihnen eine Fehlbildung der Keimdrüsen oder Geschlechtsorgane festgestellt, die DSD genannt wird (disorders of sex development). Wir möchten Sie daher zu unserer Studie „Molekulare und endokrinologische Diagnostik/Therapie bei DSD-Patientinnen mit Blick auf die Entwicklung von Gonadoblastomen/ Dysgerminomen“ einladen und würden uns über Ihre Teilnahme freuen.

In unserer Studie wollen wir die bei Ihnen in der klinischen Routine erhobenen Daten erfassen und Sie um Überlassung einer Blutprobe und von eventuell anfallendem Restgewebe zu weiteren Untersuchungen zur Ursache dieser Fehlbildungen bitten.

Unsere DSD-Studie hat folgende Ziele:

- (1) durch eine systematisierte klinische Verlaufskontrolle, wollen wir erfassen, ob und wieviel Restfunktion der Keimdrüsen bei Ihnen speziell nachweisbar ist.
- (2) falls im Rahmen der Routineabklärung bei Ihnen ein Y Chromosom gefunden worden ist und Ihre Ärzte Ihnen deshalb zu einer Probeentnahme von Keimdrüsen Gewebe geraten haben, möchten wir gerne an Restgewebe mit modernen molekularen Methoden untersuchen, ob Erkenntnisse über das tatsächliche Risiko für die Bildung eines Gonadoblastoms (Tumor der Keimdrüsen) gewonnen werden können.

Ablauf der Untersuchung

Im Rahmen dieser sogenannten DSD-Studie bitten wir Sie die während Ihrer Untersuchungstermine erhobenen Routedaten, darunter z.B. Daten der klinischen Untersuchung, von Ultraschalluntersuchungen oder Hormonbestimmungen aus Ihrer Akte erfassen zu dürfen. Diese Daten werden dann pseudonymisiert (ohne Angabe Ihres Namens) in einer von Ihrer Akte getrennten Ablage gesammelt. Sie werden anonymisiert, sobald dies nach dem Forschungszweck möglich ist. Außerdem bitten wir Sie um Ihre Zustimmung, während einer normalen Blutentnahme 2x9ml Blut abnehmen zu dürfen. Im Falle einer geplanten Probeentnahme von Keimdrüsen Gewebe, bzw. nach bereits erfolgter operativer Entfernung der Keimdrüsenanlagen, würden wir Sie bitten, das nicht für die klinische Diagnostik erforderliche Restgewebe für unsere DSD Studie nutzen zu dürfen.

Nutzen/Risiken

Durch die Teilnahme an der Studie entstehen für Sie keine zusätzlichen Risiken. Es wird ausschließlich Blut während einer normalen Blutentnahme gewonnen (lediglich 2 Röhrchen mehr) und ausschließlich Restmaterial vom entfernten Keimdrüsen Gewebe benutzt. Ein direkter Nutzen, der für Sie ein Fortschritt in der Möglichkeit ihrer weiteren klinischen Behandlung sein könnte, ist derzeit noch nicht gegeben. Mittelfristig könnte es sein, dass die Studienergebnisse auch in Ihrem Fall erlauben, Ihr Risiko, in späteren Jahren ein Gonaden-Blastom zu bekommen, besser einzuschätzen.

Das aus den Blut- und Gewebeproben gewonnene genetische Material wird unbefristet ebenso wie das Gewebe pseudonymisiert, d.h. ohne Namen, nur mit einem Code versehen, aufbewahrt und ausschließlich zu Fragestellungen untersucht, die die Ursache Ihrer Keimdrüsenfehlbildung verstehen helfen und sich mit dem Gonadoblastomrisiko befassen.

Um Erkenntnisse auch aus einer großen Fallzahl von betroffenen Patientinnen ziehen zu können, möchten wir Sie ebenfalls bitten, die erhobenen Befunde pseudonymisiert auch anderen klinischen Kollegen auf Anfrage zur Verfügung zu stellen, die sich auf europäischer Ebene vernetzt haben, um die individuellen DSD-Diagnosen jeder Patientin mit einer Datenbank abzugleichen, die eine große Zahl vergleichbarer DSD-Fälle beinhaltet. Ihre persönlichen Daten werden in keinem Fall weitergegeben. Sie werden anonymisiert, sobald dies nach dem Forschungszweck möglich ist.

Wenn eine operative Entfernung der Keimdrüsen in einem anderen Krankenhaus erfolgt ist, würden wir gerne dort um Überlassung einer noch gelagerten Gewebeprobe bitten. Auch dafür möchten wir Sie um Ihre Zustimmung bitten.

Der zeitliche Aufwand für diese Studie hängt natürlich ab von der Anzahl der Patienten, die sich im Laufe der nächsten Jahre bereit erklären an dieser Studie teilzunehmen. Er wird zurzeit auf 5 Jahre prognostiziert.

Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten aus Ihren Biomaterialien im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeits-Risiken (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 Studienleitung versichert Ihnen, alles nach dem Stand der Technik Mögliche zum Schutz Ihrer Privatsphäre zu tun und Proben und Daten nur an Projekte weiterzugeben, die ein geeignetes Datenschutzkonzept vorweisen können.

Selbstverständlich ist die Teilnahme an dieser DSD-Studie freiwillig. Sie können Ihr Einverständnis jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für Ihre weitere medizinische Versorgung zurückziehen. Ihre gesammelten Daten, Ihre Gewebe-, Blut-, DNA- und RNA-Proben werden dann vollständig vernichtet, es sei denn, Sie stimmen zu, dass Sie trotz Ihres Rücktritts mit der Auswertung des Materials einverstanden sind.

Datenschutz

Während der Studie werden medizinische Befunde und persönliche Informationen von Ihnen erhoben und in der Prüfstelle in Ihrer persönlichen Akte niedergeschrieben oder elektronisch gespeichert. Die für die Studie wichtigen Daten werden zusätzlich in pseudonymisierter Form* gespeichert, ausgewertet und gegebenenfalls weitergegeben. Die Daten sind gegen unbefugten Zugriff gesichert. Eine Entschlüsselung erfolgt nur bei Rücktritt von der Studie zum Zwecke der Datenvernichtung.

***Pseudonymisiert bedeutet, dass ein Nummern- und/oder Buchstabencode verwendet wird, ggf. in Kombination mit dem Geburtsjahr (nicht jedoch mit dem vollständigen Geburtsdatum!). Eine nachträgliche Zuordnung der Daten zu einer bestimmten Person ist mit Hilfe einer Art "Schlüssel", der in der Regel in der Studienzentrale verwaltet wird, möglich.**

Hinsichtlich der Kontaktaufnahme mit anderen Ärzten/Kliniken werden die jeweils Auskunft gebenden Ärzte, bezüglich dieser Studie ausdrücklich von der ärztlichen Schweigepflicht entbunden.