

## Patientenaufklärung (für Jugendliche)

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

Liebe \_\_\_\_\_ ,

im Rahmen der hormonellen Abklärung wurde bei Dir eine Besonderheit der Geschlechtsorgane festgestellt, die DSD genannt wird (disorders of sex development). Wir möchten Dich daher zu unserer Studie über diese Besonderheiten einladen und würden uns über Deine Teilnahme freuen.

In unserer Studie wollen wir die Ergebnisse der Untersuchungen am Klinikum auswerten und Dich außerdem um Überlassung einer Blutprobe und von eventuell anfallendem Restgewebe bitten, damit wir die Ursache dieser Besonderheiten weiter untersuchen können.

Unsere DSD-Studie hat folgende Ziele:

- (1) wir wollen erfassen, ob und wieviel Restfunktion der Keimdrüsen bei Dir nachweisbar ist.
- (2) falls im Rahmen der Untersuchungen bei Dir ein Y Chromosom gefunden worden ist und Deine Ärzte Dir deshalb zu einer Entnahme von Keimdrüsengewebe geraten haben, möchten wir gerne das Restgewebe weiter untersuchen (mit modernen molekularen Methoden), ob Erkenntnisse über das tatsächliche Risiko für die Bildung eines Tumors der Keimdrüsen gewonnen werden können.

#### Ablauf der Untersuchung

Im Rahmen dieser sogenannten DSD-Studie bitten wir Dich die während Deiner Untersuchungstermine erhobenen Routinedaten, darunter z.B. Daten von normalen Untersuchungen, Ultraschalluntersuchungen oder Hormonbestimmungen aus Deiner Akte erfassen zu dürfen. Diese Daten werden dann pseudonymisiert (ohne Angabe Deines Namens) in einer von Deiner Akte getrennten Ablage gesammelt. Sie werden anonymisiert, sobald dies nach dem Forschungszweck möglich ist. Außerdem bitten wir Dich um Deine Zustimmung, während einer normalen Blutentnahme 5-10ml Blut mehr abnehmen zu dürfen. Im Falle einer geplanten Entnahme von Keimdrüsengewebe, bzw. nach bereits erfolgter operativer Entfernung der Keimdrüsenanlagen, würden wir Dich 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 Dich keine zusätzlichen Risiken. Es wird ausschließlich Blut während einer normalen Blutentnahme gewonnen (lediglich 1 Röhrchen mehr) und ausschließlich Restmaterial vom entfernten Keimdrüsengewebe benutzt. Ein direkter Nutzen, der für Dich ein Fortschritt in der Möglichkeit Deiner weiteren Behandlung sein könnte, ist derzeit noch nicht gegeben. In einigen Jahren könnte es sein, dass die Studienergebnisse auch in Deinem Fall erlauben, Dein Risiko, in späteren Jahren einen Tumor zu bekommen, besser einzuschätzen.

Das aus den Blut- und Gewebeproben gewonnene genetische Material wird ebenso wie das Gewebe pseudonymisiert, d.h. ohne Namen, nur mit einem Code versehen und unbefristet aufbewahrt. Es wird ausschließlich zu Fragestellungen untersucht, die die Ursache und Therapie Deiner Besonderheit besser verstehen helfen. Sie werden anonymisiert, sobald dies nach dem Forschungszweck möglich ist.

Um Erkenntnisse auch aus einer großen Fallzahl von betroffenen Patientinnen ziehen zu können, möchten wir Dich 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 persönlichen DSD-Diagnosen jeder Patientin mit einer Datenbank abzugleichen, die eine große Zahl vergleichbarer DSD-Fälle beinhaltet. Deine 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 bereits erfolgt ist, würden wir gerne dort um Überlassung einer noch gelagerten Gewebeprobe bitten. Auch dafür möchten wir Dich um Deine 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 Deinen Biomaterialien im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeits-Risiken (z.B. die Möglichkeit, Sie zu identifizieren), insbesondere im Hinblick auf die Information zu Deiner Erbsubstanz. Diese Risiken lassen sich nicht völlig ausschließen und steigen, je mehr Daten miteinander verknüpft werden können, insbesondere auch dann, wenn Du selbst (z.B. zur Ahnenforschung) genetische Daten im Internet veröffentlichst. Die Studienleitung versichert Dir, alles nach dem Stand der Technik Mögliche zum Schutz Deiner 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. Du kannst Dein Einverständnis jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für Deine weitere medizinische Versorgung zurückziehen. Deine gesammelten Daten, Deine Gewebe-, Blut-, DNA- und RNA-Proben werden dann vollständig vernichtet, es sei denn, Du stimmst zu, dass Du trotz Deines Rücktritts mit der Auswertung des Materials einverstanden bist.

## Datenschutz

**Während der Studie werden medizinische Befunde und persönliche Informationen von Dir erhoben und in der Prüfstelle in Deiner 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.**