

Patientenaufklärung (für rechtliche Vertreter)

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

Sehr geehrte Frau/Herr _____ / _____,
Druckschrift

im Rahmen der hormonellen Abklärung wurde bei einer Person, für die Sie Sorgeberechtigt sind, eine Fehlbildung der Keimdrüsen oder Geschlechtsorgane festgestellt, die DSD genannt wird (disorders of sex development). Wir haben die Patientin eingeladen, an unserer Studie „Molekulare und endokrinologische Diagnostik/Therapie bei DSD-Patientinnen mit Blick auf die Entwicklung von Gonadoblastomen/Dysgerminomen“ teilzunehmen. Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Studie hat und welche Bedeutung die Ergebnisse für die Patientin und Ihre Angehörigen bekommen können.

In unserer Studie wollen wir die in der klinischen Routine erhobenen Daten erfassen und um Überlassung einer Blutprobe und von eventuell anfallendem Restgewebe bitten.

Unsere DSD-Studie hat folgende Ziele:

- (1) durch eine systematisierte klinische Verlaufskontrolle, wollen wir erfassen, ob und wieviel Restfunktion der Keimdrüsen bei der Patientin speziell nachweisbar ist.
- (2) falls im Rahmen der Routineabklärung ein Y Chromosom gefunden worden ist und die Ärzte deshalb zu einer Probeentnahme von Keimdrüsengewebe bei der Patientin 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 um Ihr Einverständnis, die während der Untersuchungstermine erhobenen Routedaten, darunter z.B. Daten der klinischen Untersuchung, von Ultraschalluntersuchungen oder Hormonbestimmungen aus der Patientenakte erfassen zu dürfen. Diese Daten werden dann pseudonymisiert (ohne Angabe des Namens der Patientin) in einer von der Patientenakte getrennten Ablage gesammelt. Sie werden anonymisiert, sobald dies nach dem Forschungszweck möglich ist. Außerdem bitten wir um Ihre Zustimmung, während einer normalen Blutentnahme 5-10ml Blut mehr abnehmen zu dürfen. Im Falle einer geplanten Probeentnahme von Keimdrüsengewebe, bzw. nach bereits erfolgter operativer Entfernung der Keimdrüsenanlagen, bitten wir um Ihr Einverständnis, 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 die Patientin 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 die Patientin ein Fortschritt in der Möglichkeit ihrer weiteren klinischen Behandlung sein könnte, ist derzeit noch nicht gegeben. Mittelfristig könnte es sein, dass die Studienergebnisse erlauben, das Risiko der Patientin, in späteren Jahren ein Gonadoblastom 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. 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 ebenfalls um Ihr Einverständnis 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. Die persönlichen Daten der Patientin 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 und die Patientin können Ihr Einverständnis jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für die weitere medizinische Versorgung der Patientin zurückziehen. Die gesammelten Daten, die Gewebe-, Blut-, DNA- und RNA-Proben der Patientin 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.