



## Studieninformation für Eltern, Sorgeberechtigte und gesetzliche Vertreter



Zur Teilnahme an der **RoUnD „Registry of Undiagnosed Diseases“** (Deutsch: „Register für unklare Diagnosen“) Registerstudie

Liebe Eltern / Vertreter von.....,

Ihr Kind / Ihr Betreuer leidet an einer seltenen, noch nicht diagnostizierten Krankheit. Eine lokale Datenbank soll mittels der Daten der Studienteilnehmer aufgebaut werden. Alle Personen mit einer unklaren Diagnose sind zur Teilnahme eingeladen.

Mit diesem Schreiben bitten wir Sie, Ihr Kind / Ihren Betreuten an der oben genannten Studie teilzunehmen zu lassen. Bitte lesen Sie sich die folgenden Informationen sorgfältig durch. Sie können dann entscheiden, ob Sie Ihr Kind / Ihren Betreuten teilnehmen lassen möchten oder nicht. Lassen Sie sich ausreichend Zeit und stellen Sie den Studienmitarbeitern alle Fragen, die für Sie wichtig sind. Die Studie wird aus Eigenmitteln finanziert.

### Welches Ziel verfolgt die RoUnD-Register-Studie?

Ziel dieser Registerstudie ist es, Patienten mit einer bislang unklaren Diagnose anhand von körperlichen Merkmalen (klinische Phänotypisierung) und typischen Untersuchungsergebnissen zu charakterisieren und in einer Datenbank pseudonymisiert zu erfassen. „Pseudonymisierung“ bedeutet, dass die erhobenen Daten anstatt des Namens/Geburtsdatums etc. mit einem Nummern-/Buchstabencode gekennzeichnet werden. Die Daten können dann nur noch von bestimmten autorisierten Personen mit zusätzlichen Informationen (sog. „Schlüssel“) einer bestimmten Person zugeordnet werden. Die Charakterisierung erfolgt standardisiert anhand von sogenannten HPO terms (human phenotype ontology; <https://hpo.jax.org/app>).

Jeder HPO term beschreibt eine charakteristische Besonderheit, wie z.B. Kleinwuchs (short stature).

Anhand dieser HPO terms können bei Patienten mit bislang unklarer Diagnose mit Hilfe von speziellen Software-Programmen nach Erkrankungen gesucht werden. Bei vielen Patienten mit bislang unklarer Diagnose wird eine genetische Ursache vermutet und möglicherweise wurde eine innovative Diagnostik, eine Analyse der gesamten Erbsubstanz, sogenannte Exom-Sequenzierung ggf. eine Genom-Sequenzierung, veranlasst. Auch wieder mit speziellen Software-Programmen kann ein Abgleich mit den genetischen Daten und den HPO terms vorgenommen werden, um eine Diagnose zu finden. Wenn diese Suche nicht sofort erfolgreich ist und die

Im Neuenheimer Feld 130.3  
69120 Heidelberg  
Tel. +49 6221 56-4503  
Fax +49 6221 56-4501  
Daniela.Choukair@  
med.uni-heidelberg.de  
[www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de](http://www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de)

Diagnose weiterhin ungeklärt ist, sollen jährliche Re-Evaluationen durchgeführt werden mit dem Ziel neueste Forschungsergebnisse in die Suche einzubeziehen. So werden hoffentlich zukünftig ein großer Anteil von Patienten mit bislang ungeklärter Diagnose einer Diagnose zugeführt. Das ermöglicht unter Umständen eine zielgerichtete Therapie.

### **Wie läuft die Registerstudie ab?**

Im Rahmen der Studie werden wir Daten über die klinische Phänotypisierung zu 5 Zeitpunkten bis zum 18. Lebensjahr, sowie aktuelle Daten Ihres Kindes / Ihres Betreuten erheben. Hierzu werden körperliche Merkmale und typische Untersuchungsergebnisse standardisiert in sogenannte HPO terms (s. oben) übertragen. Diese Daten werden im „Register für unklare Diagnosen“, welches im Rechenzentrum des deutschen Anbieters Mittwald CM Service GmbH & Co. KG angesiedelt ist, pseudonymisiert gesammelt. In der Regel wurde bei Ihrem Kind / Ihrem Betreuten bereits eine genomweite Analyse durchgeführt, die bisher leider nicht zur Klärung der Diagnose beigetragen hat. In jährlichen Abständen wird in sogenannten Fallkonferenzen mit dem behandelnden Arzt und Humangenetiker entschieden, ob eine Re-Evaluation der genomweiten Analysen sinnvoll erscheint. Möglicherweise werden genetische Varianten identifiziert, diese werden in Fallkonferenzen besprochen und diese werden im Register pseudonymisiert dokumentiert. Soll eine Re-Evaluation erfolgen, werden an den jeweiligen durchführenden Humangenetischen Instituten (entweder Universitätsklinikum Heidelberg, Technische Universität München oder Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Universitätsklinikum Tübingen) die Untersuchungen veranlasst. Die Teilnahme an der RoUnD-Register-Studie ist für Ihr Kind / Ihres Betreuten nicht mit einem erhöhten Zeitaufwand verbunden, da alle Daten während regulären ambulanten Vorstellungen und/oder stationärer Aufnahmen erfasst werden können.

### **Mögliche Risiken**

Die Studie basiert auf routinemäßigen Untersuchungen, die üblicherweise während ambulanter Vorstellungen und/oder stationärer Aufnahmen durchgeführt werden. Es sind daher **keine** zusätzlichen Untersuchungen und Probenentnahmen bei Ihrem Kind / Ihrem Betreuten erforderlich. Aufgrund der Teilnahme entstehen keine körperlichen Risiken.

### **Möglicher Nutzen für Ihr Kind / Ihren Betreuten durch die Teilnahme an der Studie**

Der Allgemeinzustand Ihres Kindes / Ihres Betreuten wird durch diese Studie nicht beeinflusst. Durch eine Studienteilnahme kann möglicherweise bei Ihrem Kind / Ihrem Betreuten eine Diagnose gestellt werden.

### **Informationen zum Datenschutz**

Die ärztliche Schweigepflicht und datenschutzrechtliche Bestimmungen werden eingehalten. Während der Studie werden medizinische Befunde und persönliche Informationen von Ihrem Kind / Ihres Betreuten erhoben und in der Prüfstelle in seiner persönlichen Akte niedergeschrieben oder elektronisch gespeichert. Davon ausgenommen sind genetische Daten, die separat aufbewahrt werden. Die für die Studie verwendeten Daten werden auf einem Server des Rechenzentrums des deutschen Anbieters Mittwald CM Service GmbH & Co. KG mit einem professionellen Sicherheitskonzept verwaltet, das vor unbefugtem Zugriff geschützt ist. Zugriff haben nur Mitglieder des Studienteams. Das Universitätsklinikum Heidelberg ist die für die Speicherung und Verarbeitung der Daten verantwortliche Stelle und unterliegt damit dem deutschen Datenschutzgesetz und den gesetzlichen Bestimmungen der Europäischen Union. Daten werden dort in pseudonymisierter Form gespeichert und ausgewertet. Die Daten sind gegen unbefugten Zugriff gesichert. Eine Entschlüsselung erfolgt nur bei Rücktritt von der Studie zum Zweck der Datenvernichtung. Sobald es nach dem Forschungs- oder Statistikzweck möglich

ist, werden die personenbezogenen Daten anonymisiert. Die während der Studie erhobenen Daten werden nach Studienabschluss 10 Jahre aufbewahrt.

Die Daten Ihres Kindes / Ihres Betreuten werden möglicherweise zur Analyse an externe Labore (Technische Universität München und Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Universitätsklinikum Tübingen) weitergegeben. Eine anderweitige Datenweitergabe findet nicht statt. Die Ergebnisse der durchgeführten Analysen bleiben bei dem jeweiligen Labor gespeichert. Dies ist auch deswegen notwendig, denn nur so kann eine erforderliche Re-Evaluation durchgeführt werden.

Die im Rahmen der RoUnD-Register-Studie gesammelten Patientendaten werden hauptsächlich für die in diesem Protokoll festgelegten Zwecke verwendet. In Zukunft könnten jedoch weitere Register / Datenbanken in anderen Forschungsprojekten eingerichtet werden. Die genauen Forschungsfragen können derzeit nicht angegeben werden. Der Forschungszweck würde sich jedoch auf die Seltenen Erkrankungen der Patienten beschränken. Diese zukünftigen Forschungsprojekte werden von der zuständigen Ethikkommission gesondert erörtert. Wenn Patienten oder Sorgeberechtigte in der Einverständniserklärung der Wiederverwendung ihrer Daten in weiteren Registern und Datenbanken zustimmen, können die Daten an Forschungspartner in anderen Ländern weitergeleitet werden, die möglicherweise ein geringeres Datenschutzniveau aufweisen als Deutschland und die Europäische Union. Das Studienteam wird alle möglichen Schritte unternehmen, um den Schutz der Daten gemäß den Datenschutzstandards Deutschlands und der Europäischen Union zu gewährleisten. Bitte kreuzen Sie in der Einwilligungserklärung an, ob Sie mit der Wiederverwendung Ihrer Daten in weiteren Datenbanken / Registern einverstanden sind.

Bei jeder Erhebung, Speicherung, Auswertung und Übermittlung von Daten aus Biomaterialien Ihres Kindes / Ihres Betreuten im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeitsrisiken (z.B. die Möglichkeit, es / ihn zu identifizieren), insbesondere im Hinblick auf die Information zu seiner 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 Ihres Kindes / Ihres Betreuten im Internet veröffentlichen. Die Studienleitung versichert Ihnen, alles nach dem Stand der Technik Mögliche zum Schutz seiner Privatsphäre zu tun und Daten und / oder Proben nur an Projekte weitzugeben, die ein geeignetes Datenschutzkonzept vorweisen können.

„Pseudonymisierung“ ist die Verarbeitung personenbezogener Daten in einer Weise, dass die personenbezogenen Daten ohne Hinzuziehung zusätzlicher Informationen („Schlüssel“) nicht mehr einer spezifischen betroffenen Person zugeordnet werden können. Diese zusätzlichen Informationen werden dabei gesondert aufbewahrt und unterliegen technischen und organisatorischen Maßnahmen, die gewährleisten, dass die personenbezogenen Daten nicht einer identifizierten oder identifizierbaren natürlichen Person zugewiesen werden.

„Anonymisierung“ ist das Verändern personenbezogener Daten in der Weise, dass die betroffene Person nicht mehr oder nur mit einem unverhältnismäßig großen Kosten- oder Zeitaufwand identifiziert werden kann.

Sie haben das Recht, vom Verantwortlichen (s.u.) Auskunft über die von Ihrem Kind/ Ihrem Betreuten gespeicherten personenbezogenen Daten zu verlangen. Ebenfalls können Sie die Berichtigung unzutreffender Daten sowie die Löschung der Daten oder Einschränkung deren Verarbeitung verlangen. Die Verantwortliche für die studienbedingte Erhebung personenbezogener Daten ist: Frau PD Dr. Daniela Choukair (Telefon: 06221/56-4503, E-Mail: [daniela.choukair@med.uni-heidelberg.de](mailto:daniela.choukair@med.uni-heidelberg.de)).

Bei Anliegen zur Datenverarbeitung und zur Einhaltung der datenschutzrechtlichen Anforderungen können Sie sich an folgenden Datenschutzbeauftragten der Einrichtung wenden:

Datenschutzbeauftragter  
Universitätsklinikum Heidelberg  
Im Neuenheimer Feld 672  
69120 Heidelberg  
E-Mail: [Datenschutz@med.uni-heidelberg.de](mailto:Datenschutz@med.uni-heidelberg.de)

Im Falle einer rechtswidrigen Datenverarbeitung haben Sie das Recht, sich bei folgender Aufsichtsbehörde zu beschweren:

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg  
Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart Tel.: 0711/61 55 41 – 0 Fax: 0711/61 55 41 – 15  
E-Mail: [poststelle@lfdi.bwl.de](mailto:poststelle@lfdi.bwl.de) Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>

Sie können uns auch mitteilen, ob Sie über Forschungsprojekte, für die die Daten Ihres Kindes / Ihres Betreuten verwendet werden könnten, informiert werden möchten. Wenn Sie dies wünschen, werden Sie von uns erneut kontaktiert, um die Zustimmung für ein bestimmtes Forschungsprojekt zu erteilen. Ohne Ihre ausdrückliche Zustimmung für ein benanntes Forschungsprojekt werden die Daten Ihres Kindes nicht für dieses Forschungszwecke verwendet. Bitte kreuzen Sie im Einverständnisformular an, ob Sie für die Teilnahme Ihres Kindes an weitere Forschungsprojekte kontaktiert werden möchten.

#### **Freiwilligkeit der Teilnahme**

Die Teilnahme Ihres Kindes / Ihres Betreuten an der Studie erfolgt freiwillig. Falls Sie Ihr Kind / Ihren Betreuten teilnehmen lassen möchten, bitten wir Sie, die beiliegende Einwilligungserklärung zu unterschreiben. Sie können diese Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich ohne Angabe von Gründen widerrufen, ohne dass Ihrem Kind / Ihrem Betreuten dadurch Nachteile entstehen. Wenn Sie Ihre Einwilligung widerrufen möchten, wenden Sie sich bitte an die Studienleitung oder das Sie behandelnde Personal. Bei einem Widerruf können Sie entscheiden, ob die von Ihrem Kind / Ihrem Betreuten studienbedingt erhobenen Daten gelöscht werden sollen oder weiterhin für die Zwecke der Studie verwendet werden dürfen. Auch wenn Sie einer weiteren Verwendung zunächst zustimmen, können Sie nachträglich Ihre Meinung noch ändern und die Löschung der Daten verlangen; wenden Sie sich dafür bitte ebenfalls an die Studienleitung oder das Sie behandelnde Personal.

Beachten Sie, dass Daten, die bereits in wissenschaftliche Auswertungen eingeflossen sind oder Daten, die bereits anonymisiert wurden, nicht mehr auf Ihren Wunsch gelöscht werden können.

#### **Entstehen mir durch die Teilnahme Kosten?**

Die Studienteilnahme ist für Ihr Kind / Ihren Betreuten kostenlos. Sie erhalten allerdings auch keine Bezahlung.

#### **Weitere Informationen**

Für weitere Informationen sowie für Auskünfte über allgemeine Ergebnisse der Studie steht Ihnen als Leiterin der Studie Frau PD Dr. Daniela Choukair (Telefon: 06221/56-4503, E-Mail: [daniela.choukair@med.uni-heidelberg.de](mailto:daniela.choukair@med.uni-heidelberg.de)) zur Verfügung.

**Für die Teilnahme Ihres Kindes / Ihres Betreuten an diesem Forschungsprojekt wären wir Ihnen dankbar!**



## Einverständniserklärung für Eltern, Sorgeberechtigte und gesetzliche Vertreter

zur Teilnahme an der RoUnD „Registry of Undiagnosed Diseases“ (Deutsch:  
„Register für unklare Diagnosen“) Registerstudie

Ich habe die Informationsschrift gelesen und wurde zudem mündlich über das Ziel und den Ablauf der Studie sowie über die Risiken ausführlich und verständlich aufgeklärt. Im Rahmen des Aufklärungsgesprächs hatte ich die Gelegenheit, Fragen zu stellen. Alle meine Fragen wurden zu meiner Zufriedenheit beantwortet. Ich stimme der Teilnahme meines Kindes / meines Betreuten an der Studie freiwillig zu. Für meine Entscheidung hatte ich ausreichend Zeit. Ein Exemplar der Informationsschrift und der Einwilligungserklärung habe ich erhalten.

### Datenschutz

**Mir ist bekannt, dass bei dieser Studie personenbezogene und genetische Daten meines Kindes / meines Betreuten verarbeitet werden sollen. Die Verarbeitung der Daten erfolgt nach gesetzlichen Bestimmungen und setzt gemäß Art. 6 Abs. 1 lit.a in Verbindung mit Art. 9 Abs. 2 lit.a DS-GVO in Verbindung mit § 8 Abs. 1 GenDG (Gendiagnostikgesetz) folgende Einwilligungserklärung voraus:**

**Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme freiwillig zu, dass die über mein Kind / meines Betreuten in der Studie erhobenen Daten, insbesondere Angaben über seine Gesundheit und seiner Genetik<sup>1</sup>, zu den in der Informationsschrift beschriebenen Zwecken in pseudonymisierter Form aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. auch in pseudonymisierter Form an andere an der Studie beteiligten Universitäten weitergegeben werden können. Dritte erhalten keinen Einblick in personenbezogene Unterlagen. Bei der Veröffentlichung von Ergebnissen der Studie wird der Name meines Kindes / meines Betreuten ebenfalls nicht genannt.**

---

<sup>1</sup> Gemäß Art. 9 Abs. 1 DSGVO handelt es sich bei Gesundheitsdaten um personenbezogene Daten besonderer Kategorie in deren Verarbeitung der Studienteilnehmer ausdrücklich einwilligen muss. Gleiches gilt für Daten, aus denen die rassische und ethnische Herkunft, politische Meinungen, religiöse oder weltanschauliche Überzeugungen oder die Gewerkschaftszugehörigkeit hervorgehen, sowie für die Verarbeitung von genetischen Daten, biometrischen Daten zur eindeutigen Identifizierung einer natürlichen Person, Daten zum Sexualleben oder zur sexuellen Orientierung.

**Die personenbezogenen Daten meines Kindes / meines Betreuten werden anonymisiert, sobald dies nach dem Forschungszweck möglich ist. Die Daten werden nach Studienabschluss 10 Jahre aufbewahrt. Mir ist bekannt, dass diese Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich ohne Angabe von Gründen widerrufen werden kann, ohne dass meinem Kind / meinem Betreuten dadurch Nachteile entstehen. Die Rechtmäßigkeit der bis zum Widerruf erfolgten Datenverarbeitung wird davon nicht berührt. In diesem Fall kann ich entscheiden, ob die erhobenen Daten gelöscht werden sollen oder weiterhin für die Zwecke der Studie verwendet werden dürfen.**

**Mir ist bekannt, dass die pseudonymisierten Daten meines Kindes / meines Betreuten, wenn ich der Weiterverwendung seiner Daten in weiteren Datenbanken/Registern zustimme, auch an Kooperationspartner in anderen Ländern weitergeleitet werden können, die ein niedrigeres Datenschutzniveau als Deutschland und die Europäische Union haben können. Das Studienteam wird alle möglichen Maßnahmen ergreifen, um den Schutz der Daten meines Kindes / meines Betreuten in Übereinstimmung mit den Datenschutzstandards Deutschlands und der Europäischen Union zu gewährleisten.**

Ich stimme der Studienteilnahme meines Kindes / meines Betreuten zu:

- Ja
- Nein

Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der zuvor durchgeführten genomweiten Analyse der genetischen Daten meines Kindes / meines Betreuten zum Zwecke dieser Studie verwendet werden:

- Ja
- Nein

Ich möchte über zukünftige Forschungsprojekte informiert werden. Ich werde dann entscheiden, ob ich der Verwendung der Daten meines Kindes / meines Betreuten für ein bestimmtes Projekt zustimme, wenn ich kontaktiert werde:

- Ja
- Nein

Ich bin damit einverstanden, dass die pseudonymisierten Daten meines Kindes / meines Betreuten in weiteren Datenbanken und Registern wiederverwendet werden:

- Ja
- Nein

Name des Patienten: .....

Namen der Erziehungsberechtigten / des gesetzlichen Betreuers:

1).....

2).....

Datum und Unterschrift der Erziehungsberechtigten / des gesetzlichen Betreuers:

1).....

2).....

### **Aufklärende Person**

Die sorgeberechtigte Person / der gesetzliche Betreuer wurde von mir im Rahmen eines Gesprächs über das Ziel und den Ablauf der Studie sowie über die Risiken aufgeklärt. Ein Exemplar der Informationsschrift und der Einwilligungserklärung habe ich der sorgeberechtigten Person / dem gesetzlichen Betreuer ausgehändigt.

Die Aufklärung erfolgte durch: .....  
(Name des Arztes)

Datum und Unterschrift des aufklärenden Arztes: .....