



Initiierung und Auswertung eines klinischen Patientenregisters von Betroffenen mit *CDKL5*-assoziierter Entwicklungsstörung

Informationsschrift für Sorgeberechtigte/ gesetzliche Vertreter*innen

Sehr geehrte Eltern, sehr geehrte Betreuer,
bei Ihrem Kind bzw. Betreuten wurde eine *CDKL5*-Defizienz diagnostiziert. Hiermit laden wir Ihr Kind bzw. Betreuten zur oben genannten Studie herzlich ein. Bitte lesen Sie sich die folgenden Informationen sorgfältig durch. Es besteht zudem die Möglichkeit einer mündlichen Aufklärung. Informationen zur Kontaktaufnahme finden Sie in der Informationsschrift weiter unten. Sie können dann entscheiden, ob Ihr Kind bzw. Betreuer teilnehmen soll. Lassen Sie sich ausreichend Zeit und stellen Sie den Studienmitarbeiter*innen alle Fragen, die für Sie wichtig sind.

Was ist *CDKL5*?

Bei *CDKL5*, genau genommen der „*CDKL5*-Defizienz“ (= dem „Fehlen von *CDKL5*“), handelt es sich um eine seltene Erkrankung, bei der in dem *CDKL5*-Gen, also einem Abschnitt der DNA, ein Fehler auftritt. Durch diesen Fehler fehlt ein wichtiger Baustein (= das *CDKL5*-Protein) für die Entwicklung des Gehirns. Dadurch kommt es bei den Betroffenen schon sehr früh zu einer Epilepsie (Krampfanfällen) und einer schweren körperlichen und geistigen Behinderung. Da *CDKL5* so selten ist, ist es für uns wichtig viele Informationen darüber zu sammeln, um die Erkrankung besser verstehen zu können. Dies soll über ein sogenanntes Patientenregister geschehen. Hierbei handelt es sich um eine Datenbank, in der die Daten von so vielen *CDKL5*-Betroffenen wie möglich gesammelt werden.

Welche Ziele verfolgt die Studie?

- Erstellung und Auswertung eines mehrsprachigen Patientenregisters für *CDKL5*
- Langfristige Dokumentation der Krankheitsverläufe von *CDKL5*-Patient*innen für ein besseres Verständnis dieser seltenen Erkrankung
- Untersuchung der Beziehung zwischen der genetischen Diagnose (dem Fehler in der DNA) und dem klinischen Erscheinungsbild (den Krankheitsmerkmalen)
- Erleichterung der Kontaktherstellung zu *CDKL5*-Patient*innen für zukünftige Studien (z.B. Therapiestudien)

Sektion für pädiatrische Epileptologie

Leiter: Prof. Dr. med. S. Syrbe

Im Neuenheimer Feld 430

D-69120 Heidelberg

Tel.: +49 06221/56-8228

Fax.: +49 06221/56-5744

Mail: epi-register.KIND@med.uni-heidelberg.de

Wie läuft die Studie ab?

In unserer Studie möchten wir klinische und genetische Informationen von CDKL5 Patient*innen in einem Patientenregister zusammentragen und auswerten. Im Rahmen der Studie möchten wir Daten zu folgenden Aspekten erheben:

- Erscheinungsbild der Erkrankung (z.B. Epilepsie, kindliche Entwicklung, weitere Symptome, Nebenerkrankungen)
- Klinische Befunde (z.B. genetische Untersuchungen, EEGs, MRTs)
- Behandlung (z.B. antiepileptische Therapie, Hilfsmittel)
- Lebensqualität Ihrer Familie

Hierfür nutzen wir einen Internet-basierten Fragebogen, den Sie ganz einfach zuhause beantworten können.

Nach Ihrer Registrierung wird einmalig der bisherige Verlauf der Entwicklung und anderer wichtiger medizinische und alltagsrelevanter Aspekte erfragt (zeitlicher Aufwand 30-45 min). Im Anschluss bitten wir Sie jährlich die Veränderungen oder neuen Aspekte anzugeben. Hierfür erhalten Sie stets eine Erinnerung mit einem Link zum Fragebogen (zeitlicher Aufwand ca. 15-30 min). So soll über einen langen Zeitraum der Krankheitsverlauf Ihres Kindes bzw. Betreuten dokumentiert werden.

Gibt es einen persönlichen Nutzen für uns bzw. unser Kind?

Die Auswertung der Daten des CDKL5-Patientenregisters soll das allgemeine Verständnis dieser seltenen Erkrankung verbessern. Sie soll helfen verschiedene aktuelle Behandlungsformen zu vergleichen und die Entwicklung neuartiger Therapiemöglichkeiten vorzubereiten. Von diesen Ergebnissen kann jeder Studienteilnehmer langfristig direkt profitieren. Die Einordnung Ihres Kindes oder Betreuten in das gesamte Spektrum aller Menschen mit CDKL5, kann Ihnen helfen den Schweregrad und die Perspektive für die Zukunft besser zu verstehen. Schließlich soll das Register die Kontaktherstellung zu Patient*innen mit CDKL5 für zukünftige Studien erleichtern. Ein finanzieller Ausgleich für die Beteiligung an der Studie in Form einer Aufwandsentschädigung besteht nicht.

Welche Risiken sind mit der Teilnahme verbunden?

Durch die Studie bestehen keine Risiken für die Studienteilnehmer*innen. Im Rahmen der Studie werden keine zusätzlichen Untersuchungen, Behandlungen oder Therapieänderungen durchgeführt.

Informationen zum Datenschutz

Praktische Informationen zum Patientenregister:

Nachdem wir Ihr Einverständnis und Ihre E-Mailadresse erhalten haben, wird automatisch ein Fall mit pseudonymisierter Fall-Identifikationsnummer (ID) in unserer CDKL5-Datenbank über die Software REDCap angelegt. Daraufhin können Sie alle relevanten Informationen zu Ihrem Kind bzw. Betreuten in das Register eintragen. Über Ihren persönlichen Zugangscode können Sie die Eingaben jederzeit speichern, bearbeiten, vervollständigen oder löschen.

Untersuchungsergebnisse (EEG, MRT, molekulargenetische Diagnostik u.a.) Ihres Kindes bzw. Betreuten können Sie direkt in die Datenbank hochladen. Diese Befunde werden durch einen Mitarbeiter der Studien in die Datenbank übertragen und anschließend gelöscht. Hierdurch wird gewährleistet, dass sich in der Datenbank ausschließlich entpersonalisierte (pseudonymisierte) Daten befinden.

Allgemein:

Die ärztliche Schweigepflicht und datenschutzrechtliche Bestimmungen werden eingehalten. Während der Studie werden medizinische Befunde und persönliche Informationen von Ihnen und Ihrem Kind erhoben und in der Prüfstelle elektronisch gespeichert. Die wichtigen Daten für die Studie werden ausschließlich in pseudonymisierter Form gespeichert, ausgewertet und gegebenenfalls an kooperierende Universitäten/Kliniken weitergegeben. Im Rahmen dieser Studie erfolgt eine Weitergabe der pseudonymisierten Daten auch in Drittländer außerhalb der EU und des Europäischen Wirtschaftsraumes zum Zweck der Datenauswertung. Es handelt sich um Länder, für die die Europäische Kommission ein angemessenes gesetzliches Datenschutzniveau festgestellt hat. „Pseudonymisierung“ ist die Verarbeitung personenbezogener Daten in einer Weise, dass die 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.

Die Studienleitung wird alle angemessenen Schritte unternehmen, um den Schutz der Daten Ihres Kindes bzw. Betreuten gemäß den Datenschutzstandards der Europäischen Union zu gewährleisten. Die Daten sind gegen unbefugten Zugriff gesichert. Eine Entschlüsselung erfolgt nur durch den Studienleiter. Sobald es nach dem Forschungszweck möglich ist, werden die personenbezogenen Daten anonymisiert. „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. Da die Krankheitsverläufe langfristig dokumentiert werden sollen, ist eine Aufbewahrung der Daten bis zu Ihrem Widerruf oder bis wissenschaftliche Erkenntnisse vorhanden sind, die eine Fortsetzung nicht mehr erforderlich machen, vorgesehen.

Die von Ihnen zur Verfügung gestellten oder im Rahmen der Studie erhobenen Daten werden primär für die in dieser Informationsschrift dargelegten Fragestellungen verwendet. In Zukunft können jedoch weitere Untersuchungen mit diesen Daten erforderlich werden, die im Rahmen anderer Forschungsvorhaben behandelt werden. Die genauen Fragestellungen können jedoch zum derzeitigen Zeitpunkt noch nicht konkret benannt werden. Der Forschungszweck wäre jedoch auf folgende Forschungsgebiete begrenzt: Forschungsvorhaben bezüglich CDKL5-assoziierten Erkrankungen. Diese künftigen Forschungsvorhaben werden von der jeweils zuständigen Ethikkommission separat beraten. Eine erneute Aufklärung und Einwilligung Ihrerseits wird nicht erfolgen.

Eine erneute Kontaktaufnahme über die von Ihnen angegebene E-Mail-Adresse zu weiteren Studienvorhaben wie beispielweise Therapiestudien erfolgt nur nach gesonderter Einwilligung hierzu.

Sie haben das Recht, vom Verantwortlichen (s.u.) Auskunft über die von Ihnen gespeicherten personenbezogenen Daten zu verlangen. Ebenfalls können Sie die Berichtigung unzutreffender Daten sowie die Löschung der Daten oder Einschränkung deren Verarbeitung verlangen.

Der Verantwortliche für die studienbedingte Erhebung personenbezogener Daten ist:

Prof. Dr. med., Steffen Syrbe
Universitätsklinikum Heidelberg
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Im Neuenheimer Feld 430
69120 Heidelberg
Tel: 06221 5637386
E-Mail: Steffen.Syrbe@med.uni-heidelberg.de

CDKL5-Register-Team:
E-Mail: Epi-Register.KIND@med.uni-heidelberg.de

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

Dr. iur. Regina Mathes
Im Neuenheimer Feld 672
69120 Heidelberg
Tel: 06221 56-7036
E-Mail: datenschutz@med.uni-heidelberg.de
Internet: <https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/organisation/zentrale-einrichtungen/datenschutzbeauftragter>

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
Königstraße 10a, 70173 Stuttgart
Tel.: 0711/61 55 41 – 0
Fax: 0711/61 55 41 – 15
E-Mail: poststelle@lfdi.bwl.de
Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>

Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten aus genetischer Erbsubstanz eines Patienten/ einer Patientin im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeitsrisiken (z.B. die Möglichkeit, den Patienten/ die Patientin zu identifizieren). 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 der Privatsphäre des Patienten/ der Patientin zu tun und Daten nur an Projekte weiterzugeben, die ein geeignetes Datenschutzkonzept vorweisen können.

Freiwilligkeit / Rücktritt

Die Teilnahme an der Studie erfolgt freiwillig. Falls Sie teilnehmen möchten, bitten wir Sie, die beiliegende Einwilligungserklärung zu unterschreiben. Sie können diese Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich ohne Angabe von Gründen widerrufen, ohne dass Ihnen 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 Ihnen 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. Sollten die Daten schon in wissenschaftliche Auswertungen eingeflossen oder anonymisiert sein, ist eine Löschung nicht mehr möglich.

Entstehen uns durch die Teilnahme Kosten? / Erhalten wir eine Bezahlung bzw. Aufwandsentschädigung?

Die Studienteilnahme ist für Sie kostenlos. Sie erhalten keine Bezahlung für die Verwendung der Daten Ihres Kindes bzw. Betreuten.

Weitere Informationen /Kontaktaufnahme bei Fragen:

Für weitere Informationen sowie für Auskünfte über allgemeine Ergebnisse und den Ausgang der Studie steht Ihnen als Leiter der Studie Herr Prof. Dr. Steffen Syrbe (Tel: 06221 5637386, E-Mail: Steffen.Syrbe@med.uni-heidelberg.de) zur Verfügung.

Über Ihre Teilnahme an diesem Forschungsprojekt würden wir uns freuen!