



Universitätsklinikum
Hamburg-Eppendorf

Stand Nov 2011

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG ZUR GENETISCHEN UNTERSUCHUNG UND IMMUNOLOGISCHEN CHARAKTERISIERUNG BEI HÄMOPHAGOZYTISCHER LYMPHOHISTIOZYTÖSE

PATIENT.....

GEBOREN.....

Liebe Eltern, liebe Patienten,

wie Sie in der Einwilligungserklärung gelesen haben, sind bei der HLH mittlerweile einige Gendefekte als verantwortliche Grundlage für das Krankheitsbild bekannt.

Bisher kennen wir folgende Gendefekte: Mutationen in den Genen Perforin, UNC13D, Syntaxin11 und UNC18B. Ebenfalls ist es bekannt, dass das Krankheitsbild HLH bei folgenden Immundefekten, deren genetische Ursache ebenfalls bekannt sind, entstehen kann: Chediak-Higashi-Syndrom (Lyst), Griscelli-Syndrom Typ II (Rab27a), XIAP Defizienz (BIRC4), X-chromosomales Lymphoproliferatives Syndrom (XLP, SH2D1A), Hermansky-Pudlak-Syndrom type II (AP3B1), ITK Defizienz.

In der Studienzentrale in Hamburg können die bekannten genetischen Defekte untersucht werden. Wird ein Gendefekt entdeckt, muss man davon ausgehen, dass die medikamentöse Therapie alleine nicht ausreichen wird und eine Knochenmarktransplantation nötig wird. Auch kann bei Kenntnis eines genetischen Defektes bei weiterem Kinderwunsch eine pränatale Diagnostik erfolgen.

Bei weniger als 10 % der Patienten kennen wir jedoch den genetischen Defekt leider noch nicht. Ziel der Arbeitsgruppe am Universitätsklinikum Hamburg und anderer Forscher im In- und Ausland ist es, neue Gendefekte zu charakterisieren, um die Krankheit besser zu verstehen und dadurch vielleicht auch besser behandeln zu können und um die Indikation zur Knochenmarktransplantation besser stellen zu können. Da diese Krankheit insgesamt selten ist, wird es sicher noch viele Jahre dauern, bis wir dieses Ziel erreicht haben. Für die genetische Untersuchung benötigen wir 5ml Blut.

Zusätzlich zu den genetischen Untersuchungen werden auch Untersuchungen durchgeführt, mit denen bestimmte Eigenschaften und Fähigkeiten von Immunzellen der Patienten bestimmt werden. Bei auffälligen Ergebnissen können in einem großen Teil der Fälle indirekt Schlüsse auf einen möglichen genetischen Defekt gezogen werden. Diese Untersuchungen werden an der Universitätsklinik in Freiburg durchgeführt und für sie werden 10-15 ml Blut benötigt, bei Säuglingen 5 ml.

Wir bitten Sie um Erlaubnis, Material, welches uns zum Ausschluss eines genetischen Defektes oder zur immunologischen Charakterisierung gesandt wurde, weiter asservieren zu dürfen, damit daran eventuell später neue Gendefekte durch die Hamburger oder Freiburger Arbeitsgruppe oder andere Wissenschaftler überprüft werden können. Die Proben und klinischen Daten Ihres Kindes werden pseudonymisiert in der Studienzentrale aufbewahrt, d.h., nur die Studienzentrale kann die Proben dem Namen Ihres Kindes zuordnen, so dass eine Kenntnisnahme Dritter ohne Ihre Einwilligung nicht erfolgen kann. Sie haben das Recht, jederzeit Ihre Einwilligung zu widerrufen und die Vernichtung des vorhandenen Untersuchungsmaterials und die Löschung der gespeicherten Daten oder Aufhebung der Zuordnungsmöglichkeit zu verlangen.

Die Behandlung mit dem Therapieprotokoll HLH-2004 ist nicht abhängig davon, ob Sie den genannten Untersuchungen zustimmen oder nicht.

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG

Ich erkläre mich einverstanden, dass bei meinem Kind eine genetische Untersuchung auf bekannte Gendefekte bei HLH durchgeführt wird. Außerdem bin ich einverstanden, dass immunologische Untersuchungen durchgeführt werden, die ggf. indirekt Schlüsse auf einen genetischen Defekt zulassen.

JA NEIN

Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchungen folgenden Ärzten/Personen mitgeteilt werden.

JA NEIN

Name (z.B. betreuender Arzt/Ärztin)

Ich möchte über das Ergebnis der genannten Untersuchungen informiert werden werden.

JA NEIN

Ich willige ein, daß die Proben für 30 Jahre aufgehoben werden, damit sie später auch auf weitere, noch nicht bekannte, genetische Defekte untersucht werden.

JA NEIN

Ich erkläre mich einverstanden, dass Material bzw. die gewonnenen Daten über einen Gendefekt pseudonymisiert auch anderen Ärzten, die sich an der HLH-Studie beteiligen, zur Verfügung gestellt werden und dass diese ggf. in Fachzeitschriften anonymisiert publiziert werden.

JA NEIN

Per Gesetz müssen Ihre personenbezogenen Daten und medizinischen Ergebnisse nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Informationen können jedoch auch danach noch für Ihr Kind und Ihre Familie von Bedeutung sein. Mit Ihrem Einverständnis dürfen auch darüberhinaus die Daten aufbewahrt werden. Ich bin damit einverstanden, dass die Arbeitsgruppen an den Universitätskliniken Hamburg und Freiburg die Daten 30 Jahre aufbewahren.

JA NEIN

Ich habe das Recht, jederzeit meine Einwilligung ohne persönliche Nachteile und ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zu widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials und die Löschung der gespeicherten Daten zu verlangen. Mir ist bekannt, dass ich das Recht habe Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Ich hatte ausreichend Gelegenheit alle meine Fragen zu besprechen

.....
Datum

.....
Vater

.....
Datum

.....
Mutter

.....
Datum

.....
Patient (bei Einsichtfähigkeit, auf jeden Fall bei Alter \geq 16 Jahre)

.....
Datum

.....
Dolmetscher (falls erforderlich)

.....
Datum

.....
Arzt