

GestaltMatcher Forschungsstudie und GestaltMatcher Datenbank

Studieninformation für Kinder ohne Diagnose

Lieber Patient, liebe Patientin,

Du stellst Dich bei uns vor, weil der Verdacht besteht, dass es in Deinen Genen eine seltene Veränderung gibt, die bei Dir zu einigen Besonderheiten, im Vergleich zu anderen Kindern Deines Alters, geführt hat.

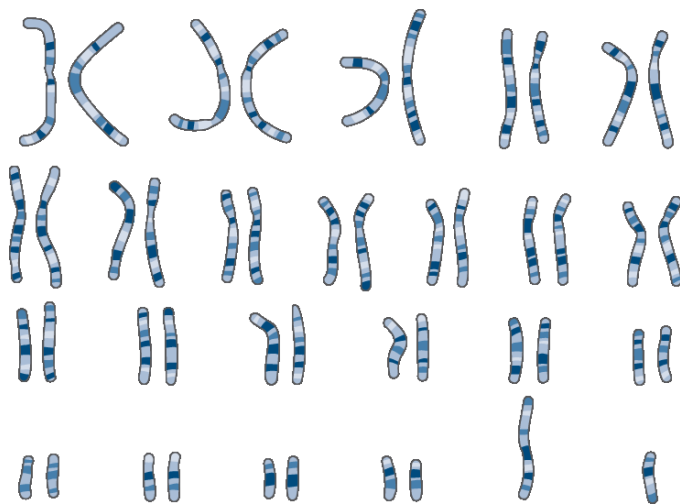


Bild 1: Chromosomen

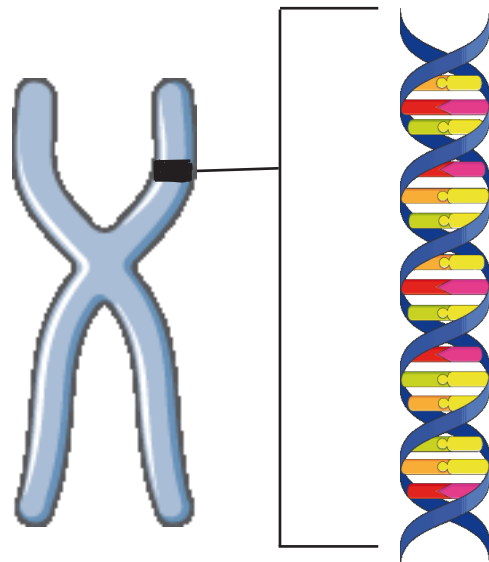


Bild 2: Ein Gen, das in dem Chromosom verpackt ist

Ein Gen ist Teil des Bauplans eines jeden Lebewesens. Gene sind winzig klein und wir alle haben ganz viele verschiedene davon, die alle besondere Funktionen haben. Sie bestimmen unter anderem unsere Eigenschaften, wie zum Beispiel unsere Augen- oder Haarfarbe. Man erbt sie von seinen Eltern, darum sehen sich Familienmitglieder meistens ähnlich. Die Gene sind aber nicht bei allen Menschen genau gleich, sondern es kommt immer wieder zu Veränderungen, die uns einzigartig machen. Bei Dir ist es möglicherweise zu einer Veränderung gekommen, die nur ganz selten vorkommt und zu ganz besonderen Merkmalen und Symptomen bei Dir geführt hat.

Manchmal dauert es sehr lange, bis man solche seltenen genetischen Veränderungen findet und man kann in dieser Zeit den Patientinnen und Patienten nicht so gut helfen. Vielleicht wartest Du auch schon länger darauf, dass man den Grund für die Besonderheiten bei Dir findet. Mit unserer Forschung möchten wir gerne erreichen, dass wir solche genetischen Ursachen schneller finden. Dann können Kinder wie Du schneller die Hilfe und Unterstützung bekommen, die sie brauchen.

Kinder, die die gleiche Veränderung in ihren Genen haben, sehen sich untereinander manchmal ähnlicher als z.B. ihren Geschwistern. Vielleicht hast Du schon einmal vom Down-Syndrom gehört. Bei diesem Syndrom, aber auch bei vielen anderen genetischen Veränderungen, kann man im Gesicht häufig ähnliche Merkmale sehen. Wenn also eine Ärztin oder ein Arzt den Verdacht auf eine genetische Veränderung bei einem Kind hat, dann schaut sie oder er sich das Gesicht besonders gut an und kann dadurch eventuell eine Vermutung aufstellen, welche genetische Veränderung vorliegt.



Bild 3: Down-Syndrom - Erkennst Du vielleicht Ähnlichkeiten? (Quelle: Bilder von www.pixabay.com, Lizenz: CCO)

Studienablauf

Mittlerweile gibt es auch Computerprogramme, die diese Merkmale erkennen können. Um herauszufinden, welche genetische Veränderung bei Dir vorliegt, haben Deine Ärztinnen und Ärzte bereits einige Untersuchungen durchgeführt. Die Ergebnisse dieser Untersuchungen haben sie genau dokumentiert. Im Rahmen dieser Untersuchung wurden auch Fotos von Dir gemacht. Diese Informationen möchten wir gerne sammeln und Dein Bild gerne so einem Computerprogramm zeigen. Wenn es in unserer Bildersammlung ein Bild von einem Kind mit ähnlichen Merkmalen im Gesicht wie Deinen gibt, dann erkennt das Computersystem Eure Ähnlichkeiten. Es schlägt anschließend der Ärztin oder dem Arzt vor, Dich auf die genetische Veränderung zu untersuchen, die bei dem Kind vorliegt. So können wir möglicherweise schneller die Ursache für Deine Besonderheiten finden.

Wenn bei Dir im Verlauf eine, für Deine Merkmale ursächliche, genetische Veränderung gefunden werden sollte, dann kann das Computersystem wiederum von Deinem Foto lernen und die Veränderung bei einem anderen Kind noch sicherer erkennen. Vielleicht finden wir bei Dir auch erstmal noch keine Ähnlichkeit zu einem anderen Kind. Wenn wir Dein Foto in der Datenbank speichern, dann können wir es aber mit allen Kindern, die in Zukunft ihr Bild hochladen, vergleichen. Vielleicht finden wir dann später ein Kind mit den gleichen Besonderheiten wie bei Dir und können dann untersuchen, ob bei Euch die gleiche genetische Veränderung vorliegt.

Deine Bilder und Daten in der Datenbank können aber nur von medizinischem Fachpersonal eingesehen werden und auch nur wenn Du und Deine Eltern damit einverstanden seid. Du kannst Dich auch dazu entscheiden, Deine Bilder nicht in der Datenbank zu veröffentlichen. Dann kann außer Deiner betreuenden Ärztin oder Deinem betreuendem Arzt keiner auf Deine Bilder zugreifen. Das Computerprogramm kann aber trotzdem Kinder, die Dir ähnlich sind, oder genetische Veränderungen, die zu Deinen Merkmalen passen, vorschlagen. Wenn die Ursache für Deine besonderen Merkmale gefunden wird, dann kann Dein Bild auch dabei helfen, dass das Computerprogramm besser wird. Andere können Deine Daten aber nicht nutzen. Das bedeutet, dass wenn eine andere Ärztin oder ein anderer Arzt jemanden sucht, der ihren bzw. seinen Patientinnen und Patienten ähnlich ist, dann kann sie oder er Dich nicht in der Datenbank finden.

Vertraulichkeit Deiner Daten

Dein Name wird nie gegenüber anderen Personen, die nicht in der Studie involviert sind erwähnt (Dein Name bleibt also geheim). In der Datenbank speichern wir von Dir keine Information darüber, wie Du heißt und wo Du wohnst und wir müssen auch keine weiteren Untersuchungen bei Dir durchführen. Wir benötigen nur ein Bild von Dir, Deine besonderen Merkmale und die Ergebnisse Deiner genetischen Laboruntersuchung. Diese werden uns entweder durch Deine behandelnde Ärztin oder Deinen behandelnden Arzt übermittelt, oder von Dir selbst hochgeladen.

Wir halten alle gesetzlichen Regeln des Datenschutzes ein und alle Beteiligten unterliegen der Schweigepflicht. Deine persönlichen Daten werden ausschließlich verschlüsselt aufbewahrt und untersucht, das heißt Deine persönlichen Daten sind somit immer geschützt. In der Datenbank gibt es nur eine Nummer, die mit Deinem Namen in einer geschützten Liste verbunden ist. Diese Liste ist geheim und nur dem Studienleiter und berechtigten Personen, die der Schweigepflicht unterstellt sind, zugänglich.

Wenn für Dich noch keine sichere Diagnose gestellt werden kann, dann kann es sinnvoll sein, die Daten auch mit Datenbanken in anderen Ländern zu teilen, um Dein Bild und Deine Symptome auch mit Kindern aus anderen Ländern vergleichen zu können.

Die Ergebnisse der Studie wollen wir außerdem mit anderen Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern teilen, damit auch sie besser über seltene genetische Störungen informiert sind. Du kannst entscheiden, ob Du damit einverstanden bist, dass wir Deine Bilder auch in wissenschaftlichen Zeitschriften veröffentlichen, oder die Bilder auf einem Kongress zeigen.

Deine Entscheidung, ob Du bei der Forschungsstudie teilnehmen willst, ist frei. Du kannst Dich dafür oder dagegen entscheiden. Wenn Du Dich dagegen entscheidest, entstehen für Dich keine Nachteile. Auch wenn Du schon zugestimmt hast, kannst Du jederzeit aus der Studie wieder austreten. Dann kannst Du auch verlangen, dass wir Deine Daten wieder aus der Datenbank löschen.

Wenn Du weitere Fragen zu unserer Forschungsstudie hast, dann kannst Du Dich gerne per E-Mail oder Post an uns wenden:

info@gestaltmatcher.org



Peter Krawitz, MD/PhD

Prof. Dr. med. Peter Krawitz
Leiter am Institut für Genomische Statistik und Bioinformatik
Vorsitzender der Arbeitsgemeinschaft Gen-Diagnostik e.V.
Universitätsklinikum Bonn
Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn
Venusberg-Campus 1
53127 Bonn
web: <http://www.igsb.uni-bonn.de>



Tzung-Chien Hsieh



Tom Kamphans, PhD



Hellen Lesmann, MD



Shahida Moosa, MD/PhD



Wolfgang Meiswinkel



Stanislav Rosnev



Tori Pantel, MD



Jing-Mei Li, PhD



Merle ten Hagen