
Prof. Dr. med. Jutta Gärtner
Zentrum für Kinderheilkunde
Pädiatrie II m.S. Neuropädiatrie
Georg-August-Universität
Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen
Telefon: (+49) 0551-39 8035
Telefax: (+49) 0551-39 6252
Email: paediatric2@med.uni-goettingen.de

Prof. Dr. med. Alfred Kohlschütter
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätskrankenhaus Eppendorf
Martinistrasse 52, 20246 Hamburg
Telefon: (+49) 040-42803 3729
Telefax: (+49) 040-42803 5137
Email: kohlschuetter@uke.uni-hamburg.de

Patientenaufklärung, Information für Kinder

Klinik und Genetik klassischer und unklarer Leukodystrophien

Deine Probleme beim Laufen sind für uns Ärzte nicht so leicht zu verstehen, wie zum Beispiel ein Schnupfen. Wir wollen herausfinden, warum Du nicht so laufen und Dich bewegen kannst wie gesunde Kinder. Andere Kinder in anderen Ländern leiden auch an dieser Krankheit, und wir Ärzte können besser herausfinden, warum diese anderen Kinder krank sind, wenn Du uns dabei helfen willst und bereit bist, an einer Studie zu Deiner Krankheit teilzunehmen.

In manchen Familien kommen Gehschwächen häufiger vor als in anderen, und es gibt viele Ursachen für eine Gehschwäche. Wir denken, daß der Grund für Deine Krankheit eine Veränderung eines Gens ist. Alles, was wir von unseren Eltern vererbt bekommen, ist auf Genen gespeichert. Gene sind überall in unserem Körper und enthalten wie ganz kleine Bücher Informationen, die bestimmen, wie wir aussehen, wie groß wir werden, welche Augenfarbe wir haben und auch, wie sicher wir laufen und uns bewegen können. Auch Krankheiten wie Deine Probleme beim Laufen können über diese Gene weitergegeben werden.

Vielleicht hast Du (und andere Kinder, die die gleiche Krankheit haben wie Du) eine Veränderung eines dieser Gene. Andere Kinder, die gesund sind, haben diese Genveränderungen nicht.

Wir versuchen, diese Genveränderungen zu finden und brauchen dafür Deine Hilfe. Wenn Dein Arzt Dir Blut abnimmt, damit wir in diesem Blut nachschauen, welches Gen Deine Gehschwäche verursacht, so möchten wir Dein Gen mit den Genen anderer Kinder vergleichen, die die gleichen Probleme haben wie Du. Je mehr Kinder wir untersuchen und miteinander vergleichen, desto besser lernen wir, Deine Krankheit zu beurteilen und können anderen Kindern helfen, die Ursache ihrer Gehschwäche zu finden. Vielleicht können wir dann auch einmal Dir und anderen Kindern helfen.

Du mußt nicht an dieser Studie teilnehmen: das ist alles freiwillig. Wenn Du nicht mitmachen willst, sag' es Deinen Eltern oder Deinem Arzt.

Wenn Du noch mehr über die Studie wissen möchtest, frage Deinen Arzt, er wird Dir alles erklären.

Möchtest Du mitmachen?

Danke für Dein Interesse!

Prof. Dr. med. Jutta Gärtner
Zentrum für Kinderheilkunde
Pädiatrie II m.S. Neuropädiatrie
Georg-August-Universität
Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen
Telefon: (+49) 0551-39 8035
Telefax: (+49) 0551-39 6252
Email: paediatric2@med.uni-goettingen.de

Prof. Dr. med. Alfred Kohlschütter
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätskrankenhaus Eppendorf
Martinistrasse 52, 20246 Hamburg
Telefon: (+49) 040-42803 3729
Telefax: (+49) 040-42803 5137
Email: kohlschuetter@uke.uni-hamburg.de

Patientenaufklärung / Elternaufklärung

Klinik und Genetik klassischer und unklarer Leukodystrophien

Einleitung. Die oben genannte Studie wird von folgenden Ärztinnen und Ärzten koordiniert:

Georg-August-Universität Göttingen, Pädiatrie II m.S. Neuropädiatrie

Prof. Dr. med. Jutta Gärtner

Universitätskrankenhaus Hamburg-Eppendorf, Klinik für Kinder und Jugendmedizin

Prof. Dr. med. Alfred Kohlschütter

Ihr Kind wurde wegen Auffälligkeiten seiner Entwicklung von einem Kinderneurologen untersucht. Dabei wurde eine bildgebende Untersuchung des Gehirns (Magnet-Resonanz-Tomographie oder Computertomographie) durchgeführt. Die Untersuchungen haben gezeigt, dass die weiße Substanz des Gehirns, das sogenannte Myelin, nicht ausreichend gebildet wird oder nicht stabil ist. Myelin ist ein wichtiger Baustoff im Gehirn, der die Nervenbahnen als eine Art "Isolierung" umgibt. Wenn zu wenig Myelin vorhanden ist, werden die Signale der Nerven nicht normal weitergeleitet. Dies kann zu Störungen auf dem Gebiet der Bewegung, des Sehens, Hörens und Sprechens führen. Einige Erkrankungen der weißen Substanz (des Myelins) sind angeboren und werden als „Leukodystrophien“ bezeichnet. In den letzten Jahren sind mehr und mehr Ursachen für solche Leukodystrophien gefunden worden. Bekanntestes Beispiel ist die sogenannte "Adrenoleukodystrophie (ALD)" aus dem Kinofilm "Lorenzos Öl". Die Ursache vieler Leukodystrophien ist bis heute unbekannt, und daher gibt es oft keine wirksame Behandlung.

Zweck der Studie. Um mehr über die Ursachen der Leukodystrophien zu erfahren und Behandlungsmöglichkeiten entwickeln zu können, haben sich einige Zentren zu einer Arbeitsgemeinschaft zusammengeschlossen. Diese Zusammenarbeit wird von den Universitätskinderkliniken in Göttingen und Hamburg koordiniert. Da die Leukodystrophien seltene Krankheiten sind, ist ein Austausch des Wissens über einzelne Patienten für die Ärzte besonders wichtig. Wir bitten Sie daher, uns Ihr Einverständnis zur Registrierung und wissenschaftlichen Auswertung der Befunde bei ihrem Kind zu erteilen. Die Angaben werden in den Kinderkliniken der Universitätsklinik in Göttingen oder Hamburg gespeichert. Die Richtlinien des Datenschutzes und die ärztliche Schweigepflicht werden dabei strengstens eingehalten. Es werden keine Daten an Dritte weitergegeben. Auswertungen der Daten werden nur in anonymisierter Form vorgenommen, d.h. als zusammenfassende Statistiken, aus denen Namen der Einzelpersonen nicht zu ersehen sind. Ihr betreuender Arzt erhält von uns Informationen über neue Erkenntnisse, die Ihr Kind betreffen, und übermittelt uns ggf. neue Befunde. Darüber hinaus ist es das Ziel unserer Studie, Gene, die bei einer erblichen Veränderung (Mutation) zu einer Erkrankung der weißen Hirnsubstanz und damit zu möglicherweise fortschreitenden Bewegungsschwächen und zum Verlust geistiger Fähigkeiten führen, zu finden bzw. näher zu untersuchen. Zahlreiche Gene im menschlichen Erbgut sind inzwischen bekannt, die bei diesen Erkrankungen der weißen Hirnsubstanz eine Rolle spielen können. Wir wollen untersuchen, welche Genveränderungen (Mutationen) bei Patienten mit Leukodystrophien zu finden sind, welche Bedeutung ihnen bei der Krankheitsentstehung zukommt und wie diese mit dem klinischen Bild der Erkrankung korrelieren. Wir werden solche Gene auf Veränderungen (Mutationen) untersuchen, von denen aufgrund ihrer Funktion vermutet werden kann, daß sie bei der Krankheitsentstehung mitwirken (sog. Kandidatengene). Finden wir die für die Erkrankung verantwortliche genetische Veränderung, so erhalten Sie und Ihr betreuender Arzt den Befund. Wir werden vergleichen, wie häufig die einzelnen Genveränderungen bei Kranken sind und inwieweit das Krankheitsbild eines jeden einzelnen Patienten im Vergleich mit seiner Mutation und im Vergleich mit dem Krankheitsbild anderer Patienten aussieht (Genotyp-/Phänotyp Korrelation).

Ablauf der Untersuchung. Ihr behandelnder Arzt gibt uns persönliche anamnestische, klinische, elektrophysiologische (z.B. EEG) und kernspintomographische Befunde bzw. Bilder des Gehirns der betroffenen Patienten zur Auswertung weiter und füllt einen entsprechenden Fragebogen aus. Aus einer Blutprobe oder Gewebeprobe des Patienten und der gesunden näheren Verwandten, die der behandelnde Arzt zur Diagnostik gewinnt, isolieren wir die Erbsubstanz (DNA) und werden ggf. durch spezielle Verfahren eine Zelllinien anlegen, damit wir ausreichend Erbsubstanz für die z.T. recht aufwendigen Untersuchungen zur Verfügung haben. Wir brauchen häufig auch entsprechende Blutproben der gesunden Verwandten, da wir nur so durch Vergleich der verschiedenen Erbsubstanzen das gesuchte Gen finden können. Sollte der Patient sterben und wird dieser in der Pathologie untersucht, so erhalten wir auch diese Befunde und Proben einzelner Gewebe wie Hirn, Rückenmark oder Nerv. In den Gewebeproben untersuchen wir auch, wie sich das kranke Gen im Gewebe bezüglich seiner Funktionsfähigkeit verhält. Dies alles hilft sehr zum Verständnis der genannten Krankheitsbilder, da alle klinischen wie genetischen Befunde mit denen anderer Patienten aus verschiedenen Staaten verglichen und statistisch ausgewertet werden.

Nutzen der Studie. Sollten wir eine Genveränderung finden, so erhalten Ihr behandelnder Arzt und von diesem natürlich auch Sie den Befund und die in diesem Falle gesicherte Diagnose der Krankheit. Die Ergebnisse der Vergleichsstudien der Krankheitsverläufe verschiedener Patienten dienen nicht dem einzelnen Studienteilnehmer, sondern der Allgemeinheit. Die Ergebnisse dieser Untersuchungen können unser Verständnis über die molekularen Ursachen der verschiedenen Formen einer Leukodystrophie verbessern und langfristig möglicherweise zur Entwicklung von Behandlungsmöglichkeiten beitragen. Der individuelle Nutzen der Untersuchung für die betroffenen, nicht einwilligungsfähigen Patienten besteht in der Diagnosestellung ihrer Erkrankung einschließlich der differentialdiagnostischen Abgrenzung gegenüber anderen bekannten Krankheitsbildern sowie in einem möglichen Nutzen durch gezielte Therapie bzw. Rehabilitation.

Datenschutz. Ihre persönlichen Daten / die persönlichen Daten ihres Kindes (Name, Vorname, Geschlecht und Geburtsdatum) werden durch den Sie aufklärenden und betreuenden Arzt erhoben und von diesem auf der Einwilligungserklärung vermerkt. Aus diesen Angaben wird ein Kennwort (Pseudonym) gebildet. Die Einwilligungserklärung mit den unverschlüsselten Daten bleibt bei Ihrem Arzt. Sollte dieser eine Verschlüsselung der genannten persönlichen Daten nicht leisten können, so werden Sie darüber aufgeklärt und um Ihr Einverständnis gebeten, alle persönlichen Daten unverschlüsselt an die Koordinatoren des Projekts senden zu dürfen, die dann wie oben beschrieben Ihre persönlichen Daten anonymisieren. Die im Rahmen dieser Studie erhobenen und gewonnenen Gesundheits- bzw. - Krankheitsdaten und die Ergebnisse der klinischen Studie werden zusammen mit dem zuvor gebildeten Kennwort verschlüsselt (anonymisiert) elektronisch gespeichert. Der Schlüssel, der gebraucht wird, um diese Daten Ihren persönlichen Daten zuordnen zu können, ist auf einem von den übrigen Daten getrennten Datei bei den Koordinatoren gespeichert und nur diesen zugänglich. Die erhobenen Daten werden in verschlüsselter Form an den Kliniken in Göttingen oder Hamburg ausgewertet. Die Ergebnisse der Studie werden anonym veröffentlicht. Die personenbezogenen Angaben werden mindestens zehn Jahre archiviert und werden danach vernichtet bzw. gelöscht.

Die von Ihnen / Ihrem Kind im Rahmen dieser Studie entnommene Blut- oder Gewebeprobe und die darin enthaltenen Erbinformationen (Gene) werden ebenfalls durch das zuvor gebildete Kennwort verschlüsselt, so daß eine Verbindung zwischen Ihrer Person und der dazu gehörigen Genprobe nur mit dem bei den Koordinatoren auf einem separaten Computer gespeicherten Schlüssel möglich ist. Die Blut- oder Gewebeproben und die daraus gewonnene Erbsubstanz (DNA) und Zelllinien werden in einem Dritten nicht zugänglichen Bereich der Kliniken in verschlüsselter Form gelagert und zum Zwecke der o.g. Studie untersucht und nach Abschluß der Studie bzw. auf Ihr Verlangen bzw. das Ihres Kindes, soweit es volljährig geworden ist, hin, spätestens aber nach Ablauf von zehn Jahren nach Ende der Studie vernichtet. Teilweise können im Rahmen von Kooperationen verschlüsselte DNA-Proben bzw. Zelllinien an Wissenschaftler in Zentren versandt werden, die dem vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) eingerichteten und geförderten "German Leukodystrophy Network (Leukonet, Koordinator Prof. Dr. Volkmar Gieselmann, Bonn)" angehören.

Freiwilligkeit der Teilnahme. Sie können die Einwilligung zur Teilnahme an dieser Studie ablehnen oder jederzeit zurückziehen sowie einer Weiterverarbeitung Ihrer Daten und Blut- oder Gewebeproben bzw. der Ihres Kindes ohne Angabe von Gründen widersprechen. Dies hat keine Auswirkungen auf die weitere medizinische Behandlung durch Ihren Arzt. Ihre Daten und Blut- oder Gewebeproben bzw. die Ihres Kindes werden in diesem Fall umgehend gelöscht bzw. vernichtet, sofern keine gesetzliche oder berufsrechtliche Aufbewahrungspflicht dem entgegen steht. Ferner können sie auch die Berichtigung Sie betreffender unrichtiger Daten verlangen.

Sollten Sie zu einem späteren Zeitpunkt Fragen zu dieser Studie haben, wenden Sie sich bitte an:
Prof. Dr. Jutta Gärtner, Georg-August-Universität, Zentrum Kinderheilkunde, Pädiatrie II mit Schwerpunkt
Neuropädiatrie, Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen oder
Prof. Dr. med. Alfried Kohlschütter, Universitätskrankenhaus Eppendorf, Klinik für Kinder und
Jugendmedizin, Martinistrasse 52, 20246 Hamburg

Ich habe die Aufklärung gelesen und verstanden.

Datum

Unterschrift Patient (ab 6 Jahren, falls möglich)

Datum

(bei Kindern) Unterschrift Mutter

Datum

(bei Kindern) Unterschrift Vater