

Patienten-Information für Kinder (7-11 Jahre)
zur wissenschaftlichen Studie
***Ursachenerkennung von seltenen Erkrankungen
durch genomweite Sequenzierung***

Liebes Mädchen, lieber Junge,

vielen Dank, dass Du Dich für unsere Studie interessierst und dieses Informationsblatt liest.

Wir möchten Dich zu einer Untersuchung einladen, die uns dabei hilft, genauer herauszufinden, woher **seltene Erkrankungen** kommen, wie man sie besser erkennt und wie man sie am besten behandelt. Diese Untersuchung ist völlig freiwillig, aber Du kannst uns damit helfen, damit wir anderen Menschen wie Dir besser helfen können.

Du kommst immer wieder in unsere Klinik, weil Du eine Erkrankung hast, die nur wenige Menschen haben. Deshalb nennen wir sie eine **seltene Erkrankung**. Die sind oft von Geburt an da, weil ein Fehler in der Erbsubstanz, den sogenannten *Genen*, vorliegt. Bei jedem Menschen liefern die „Gene“ eine Art Bauplan für den Körper, so wie eine Anleitung für ein Haus aus Legosteinen.

Um Menschen mit seltenen Erkrankungen besser helfen zu können, ist es sehr wichtig, Fehler in den *Genen*, also z.B. auch in Deinem eigenen Bauplan, zu erkennen und auch die dadurch verursachten Störungen in Deinem Stoffwechsel zu erforschen.

In unserer Studie suchen wir bei vielen Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen, die eine seltene Erkrankung haben, den ganzen Bauplan nach Fehlern ab. Wenn wir einen Fehler finden, können wir diesen Menschen in Zukunft vielleicht besser helfen, zum Beispiel mit neuen oder anderen Medikamenten.

Darum wollen wir auch möglichst viel zu Deiner Erkrankung wissen. Dazu möchten wir **bei einer sowieso geplanten Blutentnahme ein bisschen mehr Blut zur Untersuchung Deines Bauplans abnehmen**. Außerdem wollen wir noch mehr Untersuchungen machen, und bitten Dich daher vielleicht um noch ein paar andere Proben (nächste Seite):

Klinikum rechts der Isar
Anstalt des öffentlichen
Rechts

Institut für Humangenetik
der TU München

Sekretariat:
sekretariat.ihg@mri.tum.de
Trogerstraße 32 / III.OG
D-81675 München
Tel. +49 (089) 4140-6381
Fax: - 6382

Deine betreuende Ärztin/ dein betreuender Arzt entscheidet mit Dir und Deinen Eltern gemeinsam, welche Bioproben von Dir eventuell noch benötigt werden.

- Fingernagelprobe
- Urinprobe (Spontanurin)
- 24-Stunden Sammelurin
- Speichel/Spucke
- Hautprobe (Gewebeprobe aus der Haut nur bei Kindern, bei denen im Rahmen der medizinischen Diagnostik oder Behandlung ohnehin eine Hautprobe entnommen wird)
- Muskelprobe (Gewebeprobe aus einem Muskel nur bei Kindern, bei denen im Rahmen der medizinischen Diagnostik oder Behandlung ohnehin eine solche entnommen wird)
- Nervenwasserflüssigkeit (ausschließlich als zusätzliche Entnahme bis maximal 5 ml im Rahmen einer ohnehin erfolgenden Routinepunktion)

Wir möchten die Informationen zu Deiner Erkrankung und Deine gespendeten Körper-Proben sehr lange aufheben. **Wenn Du 18 Jahre alt wirst, werden wir Dich fragen, ob wir die Informationen über Dich und Deine Bioproben auch noch weiter behalten und weiter untersuchen dürfen.**

Wenn Du einmal nicht mehr möchtest, dass die Informationen zu Deiner Erkrankung und Deine gespendeten Körper-Proben weiter bei uns sind und von uns noch weiter untersucht werden, kannst Du das jederzeit stoppen. Dadurch haben weder Du noch Deine Eltern irgendwelche Nachteile. Wenn das so ist, löschen wir alle Informationen über Dich, die wir haben, und werfen Deine gespendeten Bioproben weg.

Wir hoffen, dass Du siehst, wie wichtig uns der Schutz der Informationen zu Deiner Erkrankung und Deinen gespendeten Bioproben ist. Deine Hilfe für eine bessere Erkennung und Behandlung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ist für uns sehr wichtig.

Wenn Du uns bei unseren Anstrengungen hilfst, würden wir uns sehr darüber freuen! Natürlich darfst du aber auch sagen, dass Du dabei nicht mitmachen möchtest.

Wenn Du noch Fragen hast, sprich uns oder Deine Eltern bitte an!

Wenn Du an der Studie teilnehmen möchtest, schreibe bitte Deinen Namen auf diese Zeile:
