



# UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG

Genetische Poliklinik | Im Neuenheimer Feld 440 | 69120 Heidelberg

## Institut für Humangenetik

**Prof. Dr. med. Christian Schaaf**  
Ärztlicher Direktor

### Genetische Poliklinik

**Leitung: Prof. Dr. med. Maja Hempel**

Im Neuenheimer Feld 440

D-69120 Heidelberg

☎ +49 (0)6221 56-5087

☎ +49 (0)6221-56-5080

sprechstunde.genetik@med.uni-heidelberg.de

[www.med.uni-heidelberg.de/humangenetik](http://www.med.uni-heidelberg.de/humangenetik)

## Fragen und Antworten (FAQ) zum klinischen Patientenregister von Betroffenen mit Dup15q-Syndrom

### Was ist das Dup15q-Register?

Bei dem Dup15q-Register geht es darum, Daten über den natürlichen Verlauf der seltenen Erkrankung des Dup15q-Syndroms in einer Datenbank zu sammeln. Über digitale Fragebögen werden Informationen über das Erscheinungsbild der Erkrankung (z.B. Epilepsie, kindliche Entwicklung, weitere Symptome, Nebenerkrankungen), klinische Befunde (z.B. genetische Untersuchungen, EEGs, MRTs), angewendete Behandlungen (z.B. Medikamente, Hilfsmittel) und die Lebensqualität der Familien erhoben. Es ist zudem möglich Befunde (z.B. den molekulargenetischen Befund, diagnostische Untersuchungsbefunde) direkt in das Register hochzuladen. Das Projekt ist zunächst über 10 Jahre geplant und soll mittels jährlicher Datenerhebung langfristige Beobachtungen ermöglichen. Die hierfür verwendete Software heißt REDCap (Research Electronic Data Capture). Alle Fragebögen sind digitalisiert und können über jeden Internetbrowser beantwortet werden.

### Warum brauchen wir ein deutschsprachiges Dup15q-Register?

Es existiert bisher noch kein deutschsprachiges Dup15q-Register. Nun soll betroffenen deutschsprachigen Familien ermöglicht werden, an einem Patientenregister für Dup15q teilzunehmen. Das Dup15q-Register ermöglicht eine zentrale Sammlung und Verarbeitung von Daten Dup15q-Betroffener an der Universität Heidelberg in Deutschland. Darüber hinaus soll das Dup15q-Register auf mehrere Sprachen erweitert werden, um europaweit betroffene Familien zu erreichen. Außerdem soll über die Datenbank die Kontaktherstellung zu Betroffenen für zukünftige deutsche und internationale Studien erleichtert werden.

### Wer kann am Dup15q-Register teilnehmen?

Das Dup15q-Register schließt Dup15q-Betroffene ganz unabhängig vom Alter, vom Schweregrad oder von der Nationalität ein. Die Beantwortung der Fragebögen erfolgt durch die Eltern, Angehörigen bzw. durch Betreuer von Personen mit Dup15q. Betroffene mit Mikroduplikationen im Bereich 15q11 bis 15q13, außerhalb des etablierten Dup15q-Syndroms können ebenfalls teilnehmen. Aktuell stehen die Fragebögen nur auf deutscher Sprache zur Verfügung. Im Verlauf sollen jedoch weitere Sprachen hinzukommen.

### Wie oft werden Daten erhoben?

Die erste Datenerhebung geschieht über einen Fragebogen direkt im Anschluss an Ihre Registrierung. In jährlichen Abständen erhalten Sie ebenfalls automatisch einen Link für den Folge-Fragebogen.



### **Was passiert mit den Daten, die ich eingebe?**

Die von Ihnen in der Einwilligungserklärung (Enrollment) eingegebenen Daten zu Ihrer Person und die über die Fragebögen erhobenen Daten zu Krankheitsverlauf, Therapien und Lebensqualität werden separat gespeichert. So kann allein durch den Studienleiter anhand eines Pseudonymisierungsschlüssels eine Verbindung zwischen Person und erhobenen Daten erfolgen.

Die pseudonymisierten (= entpersonalisierten) Daten werden in einer Datenbank auf REDCap (Research Electronic Data Capture) gespeichert. In regelmäßigen Abständen werden die gesammelten Daten durch das Dup15q-Register-Team mit dem Ziel analysiert, den natürlichen Verlauf der Erkrankung zu beschreiben.

### **Was passiert mit den Dokumenten, die ich hochlade?**

Untersuchungsergebnisse (EEG, MRT, molekulargenetische Diagnostik u.a.) der/des Studienteilnehmer/-in können Sie direkt in das Patientenregister hochladen. Die Speicherung erfolgt getrennt von den restlichen Daten. Die Befunde werden anschließend durch eine/-n Mitarbeiter/-in des Dup15q-Register-Teams in die Datenbank übertragen. Danach werden die Dokumente gelöscht.

### **Muss ich persönliche Daten (z.B. Name, Adresse) auf den hochgeladenen Dokumenten unkenntlich machen?**

Alle hochgeladenen Dokumente werden durch eine/-n Mitarbeiter/-in des Dup15q-Register-Teams geprüft. Die relevanten Befunde werden entpersonalisiert (= pseudonymisiert) aus den hochgeladenen Dokumenten in die Studiendatenbank übertragen. Anschließend wird das Dokument unverzüglich gelöscht. Hierdurch wird gewährleistet, dass sich in der Datenbank ausschließlich entpersonalisierte (= pseudonymisierte) Daten befinden. Sie müssen persönliche Daten auf den hochgeladenen Dokumenten also nicht zwingend unkenntlich machen!

### **Kann ich meine Daten im Nachhinein verändern?**

Über Ihren persönlichen Link und einen Rückkehr-Code können Sie Ihre Eingaben jederzeit verändern, löschen oder vervollständigen. Eine Anleitung hierfür erhalten Sie, wenn Sie auf „Speichern und später fortfahren“ klicken.

### **Wie teile ich mit, wenn sich etwas geändert hat (z.B. meine E-Mail-Adresse)?**

Sollte sich bei Ihnen etwas geändert haben (z.B., wenn Sie eine neue E-Mail-Adresse haben), teilen Sie uns dies bitte so zeitnah wie möglich mit. Kontaktieren Sie hierfür bitte die Studienleitung oder eine/-n Mitarbeiter/-in des Dup15q-Register-Teams (siehe unten).

### **Werden meine Daten veröffentlicht?**

Die gesammelten Daten werden in pseudonymisierter bzw. anonymisierter Form veröffentlicht. Dies dient primär der Bereitstellung von Informationen über Dup15q für die weitere Forschung. Durch die so entstandene öffentliche Aufmerksamkeit soll der allgemeine Wissenszuwachs über Dup15q erhöht und das Interesse für weitere Studien mit Dup15q-Betroffenen gesteigert werden.

### **Wie kann ich meine Einwilligung widerrufen?**

Ihre Einwilligung können Sie jederzeit zurückziehen. Dies kann sowohl auf schriftlichem als auch auf mündlichem Wege erfolgen. 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. Durch einen Widerruf Ihrer Einwilligung entstehen für Sie keine Nachteile. Bitte wenden Sie sich im Falle eines Widerrufs Ihrer Einwilligung an die Studienleitung oder eine/-n Mitarbeiter/-in des Dup15q-Register-Teams (siehe unten).

### **Warum wird der genetische Befund abgefragt?**

Um eine mögliche Verbindung zwischen genetischen Varianten und dem Schweregrad der Erkrankung herstellen zu können, muss die genetische Diagnose erhoben werden. Eine solche Verbindung zwischen der genetischen Diagnose und dem Erscheinungsbild der Erkrankung nennt sich „Genotyp-Phänotyp-Korrelation“. Es soll also erforscht werden, ob eine bestimmte genetische Variante in der Dup15q Region mit einem bestimmten Schweregrad oder sogar bestimmten Symptomen einhergeht.

### **Warum werden die Symptome und die Entwicklung abgefragt?**

Die Dup15q-spezifischen Symptome, zusätzliche Begleitsymptome und mögliche Nebenerkrankungen werden erfragt, um ein möglichst genaues Bild der Erkrankung zu schaffen. Dies ermöglicht die Beschreibung des natürlichen Verlaufs von Dup15q.

### **Warum wird das Verhalten abgefragt?**

Zum Erscheinungsbild von Dup15q gehören in vielen Fällen typische Verhaltensmuster, welche auch im Dup15q-Register erfragt werden. Genau wie Symptome und Entwicklung gehören diese Verhaltensweisen zum Dup15q-Krankheitsbild dazu. Eine Beschreibung hiervon soll dabei helfen, die Erkrankung besser zu verstehen.

### **Warum wird die Therapie abgefragt?**

Informationen zur antiepileptischen Therapie, zu Hilfsmitteln und zu weiteren Therapieformen werden erhoben, um zu erforschen, welche Therapiemöglichkeiten von Dup15q existieren und inwiefern diese die Symptome lindern können. Der Einfluss der Inanspruchnahme verschiedener Therapien auf die Lebensqualität Dup15q-Betroffener und Ihrer Familien kann hierdurch untersucht werden.

### **Warum wird der sozioökonomische Status abgefragt?**

Im Abschnitt „Familiensituation“ werden Informationen bezüglich der Familie der Betroffenen und Ihren Lebensumständen erfragt. Es ist wichtig, die Betroffenen in ihrem Umfeld ganzheitlich zu sehen. So können Beschwerden bzw. Belastungen der Erkrankung und die zur Verfügung stehenden Ressourcen besser eingeordnet werden.

### **Warum wird die Lebensqualität abgefragt?**

Die Erhebung der Lebensqualität ist einer der wichtigsten Gegenstände des Dup15q-Registers. Schließlich ist eine Verbesserung der Lebensqualität Betroffener und ihrer Familien eines der übergeordneten Ziele der Forschung an Dup15q.

### **Muss ich den Fragebogen an einem Stück ausfüllen?**

Sie können jederzeit die Beantwortung des Fragebogens unterbrechen und zu einem späteren Zeitpunkt fortfahren. Hierfür finden Sie ganz unten auf der Seite einen Button: „Speichern & später fortfahren“. Vergessen Sie nicht, sich den Rückkehr-Code zu notieren. Ihren persönlichen Fragebogen-Link können Sie sich per E-Mail zusenden lassen.

### **Ich habe meinen Rückkehr-Code verloren – wie kann ich wieder auf meinen Fragebogen zugreifen?**

Sollten Sie Ihren persönlichen Rückkehr-Code verloren haben, kontaktieren Sie bitte eine/-n Mitarbeiter/-in des Dup15q-Register-Teams (siehe unten) und folgen Sie dann dessen/deren Anweisungen, um wieder Zugriff auf Ihren Fragebogen erhalten zu können. Alternativ können Sie auch mit der Beantwortung des Fragebogens von vorne beginnen. Hierbei werden jedoch alle bis dahin eingegebenen Daten gelöscht.

### **Warum sind manche Fragen Pflichtfragen?**

Bei Fragen, die als besonders wichtig erachtet werden, ist eine Beantwortung erforderlich. Dies betrifft vor allem die Fragen, die zur Berechnung von definierten Dup15q-Scores verwendet werden. Selbst wenn nicht alle Fragen Pflichtfragen sind, möchten wir Sie bitten, den Fragebogen möglichst vollständig zu beantworten.

### **Warum kann ich bei manchen Fragen nicht „weiß nicht/ keine Angabe“ angeben?**

Da die genutzten Scores bereits international etabliert sind, sind die Antwortmöglichkeiten vordefiniert. Um eine international vergleichbare Etablierung von Dup15q-Scores zu ermöglichen, sind die Antwortmöglichkeiten vordefiniert. Das Hinzufügen der Antwortmöglichkeit „Weiß nicht/ keine Angabe“ ist aus diesem Grund nicht möglich. Dies soll die genaue Berechnung der Scores ermöglichen. Sollten Sie sich bei der Beantwortung der Fragen unsicher sein, kreuzen Sie bitte "Nie" bzw. "Nein" an.

**An wen kann ich mich bei Schwierigkeiten oder Fragen wenden?**

Sollten bei Ihnen Schwierigkeiten, Fragen oder Bemerkungen aufkommen, können Sie sich jederzeit an die Studienleitung bzw. ein/-n Mitarbeiter/-in des Dup15q-Register-Teams wenden:

**Studienleitung:**

Prof. Dr. med. Maja Hempel

E-Mail: [maja.hempel@med.uni-heidelberg.de](mailto:maja.hempel@med.uni-heidelberg.de)

Tel: 06221 56-5081

**Weitere Mitarbeiter/-innen des Dup15q-Register-Teams:**

Verena Romero

Camila Gabriel

Sebastian Burkart

Jeweils erreichbar über E-Mail: [Dup15q.register@med.uni-heidelberg.de](mailto:Dup15q.register@med.uni-heidelberg.de)