



# 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



## **Patienteninformation und Teilnahmeerklärung zum „Modellvorhaben Genomsequenzierung bei seltenen und bei onkologischen Erkrankungen“ nach § 64e SGB V sowie Einwilligung in die Vornahme einer Genomsequenzierung**

### **Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,**

Ihre Ärztin oder Ihr Arzt hat Ihnen angeboten, an einem Modellvorhaben teilzunehmen. Die hierfür notwendige Teilnahmeerklärung beinhaltet auch eine Einwilligung in die Vornahme einer Genomsequenzierung und die Nutzung dieser Daten zur Verbesserung der Versorgung, Qualitätssicherung und Evaluation des Modellvorhabens. Außerdem wollen wir Sie über die Möglichkeit der Nutzung Ihrer Patientendaten für die Forschung informieren. Bitte lesen Sie die folgenden Informationen daher sorgfältig durch und nehmen Sie sich nach der Aufklärung ausreichend Bedenkzeit für Ihre Entscheidung und anschließende Einwilligung. Beachten Sie dabei, dass das Selbstbestimmungsrecht auch das Recht auf Nichtwissen von Erkenntnissen aus genetischen Daten umfasst, die den absoluten Kernbereich der Persönlichkeit betreffen. Bei Unklarheiten oder Fragen (oder wenn Sie weitere Informationen benötigen) wenden Sie sich bitte an Ihre behandelnde Ärztin oder Ihren behandelnden Arzt. Entsprechende Kontaktdaten finden Sie auf der letzten Seite dieses Dokuments.

**Ihre Teilnahme am Modellvorhaben ist freiwillig. Wenn Sie mit der nachfolgend beschriebenen Art und langfristigen Dauer der Nutzung Ihrer Daten nicht in vollem Umfang einverstanden sind oder Ihre Rückfragen nicht alle zufriedenstellend beantwortet wurden, sollten Sie Ihre Teilnahme nicht erklären.**

Im Folgenden möchten wir Sie allgemein über das **Modellvorhaben Genomsequenzierung**, Ihre Optionen für die Teilnahme sowie die Nutzung von Daten im Modellvorhaben informieren. Sollten Sie an einer Teilnahme an diesem Vorhaben interessiert sein, können Sie Ihre Teilnahme durch Ihre Unterschrift dieser Erklärung (Seite 14) bestätigen.



## 1 Allgemeine Informationen

Genommedizin kann dazu beitragen, die Diagnose und Behandlung von bestimmten Krankheiten entscheidend zu verbessern. Im Rahmen des Modellvorhabens sollen bei Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen oder Krebserkrankungen möglicherweise krankheitsverursachende Erbgutveränderungen untersucht werden. Dadurch können eine **frühe und präzisere Diagnose**, der **Einsatz personalisierter Therapien** und die **frühe Krankheitsvorsorge für Betroffene** ermöglicht werden.

Außerdem kann bei Betroffenen ein erhöhtes Risiko für eine seltene Krankheit oder eine Krebserkrankung bestimmt werden und zur frühzeitigen Vorsorge und Diagnose beitragen.

**Info-Kasten Genommedizin**




**DNA** - ein fadenförmiges, wie eine Strickleiter gewundenes Molekül, Träger der Erbinformationen und somit des Bauplans von Zellen und Lebewesen, kommt im Zellkern jeder menschlichen Zelle vor

**Gen** - Abschnitt der DNA, der eine ganz bestimmte Information (z.B. zum Aufbau eines speziellen Eiweißes = Proteins) enthält. Das menschliche Genom enthält rund 23.000 solcher Gene.

**Genom** - die Gesamtheit der Erbinformation eines Organismus (z.B. eines Menschen), ist im Allgemeinen identisch für alle Zellen unseres Körpers. Das menschliche Genom jeder Zelle besteht aus 46 einzelnen DNA-Molekülen („Chromosomen“), auf denen wiederum die Gene verteilt liegen.

**Genomsequenzierung** – technisches Verfahren zur Entschlüsselung der Abfolge („Sequenz“) der DNA-Bausteine in einem bestimmten Abschnitt des Genoms oder über das gesamte Genom

**Genomische Daten** - die durch eine Genomsequenzierung ermittelte Abfolge der DNA-Bausteine in den jeweils untersuchten Regionen des Genoms, kann sich nur auf einzelne Gene oder Gen-Abschnitte, oder auf das gesamte Genom beziehen.

**Klinische Daten** – Sammlung der für die Krankenversorgung wichtigen Daten eines Patienten bzw. einer Patientin, z.B. Alter, Geschlecht, Wohnort, Diagnose, Daten zur Krankheitsausprägung und zum Behandlungsverlauf

**Personalisierte Therapie** – individuell auf die jeweilige Person maßgeschneiderte Behandlungsmethode. Im Zusammenhang mit Genommedizin kann z.B. die Analyse von genetischen Markern durch eine Genomsequenzierung die Behandelnden dabei unterstützen, eine für den jeweiligen Betroffenen wirksame und sichere Therapie auszuwählen

**Pseudonymisierung** – eine Maßnahme, durch die der Personenbezug von Daten (z.B. Name, Geburtsdatum) durch ein Pseudonym (z.B. eine zufällig erscheinende Zeichenfolge wie „AT1LLA42XFULD4\_4EVR“) ersetzt wird, um die Feststellung der Identität (von Patientinnen und Patienten) zu erschweren oder praktisch auszuschließen

Bildquelle: Pilotprojekt genomDE, Förderkennzeichen 2521DAT80; Koordinierungsstelle TMF e.V., Agentur: Sympathiefilm GmbH

Das Modellvorhaben GenomSeq umfasst auch die **Erhebung und Verknüpfung von genomischen und klinischen Daten** zum Zweck der Verbesserung der Versorgung, der Qualitätssicherung<sup>1</sup>, der Evaluation<sup>2</sup> des Modellvorhabens und der wissenschaftlichen Forschung<sup>3</sup>. Eine vernetzte Analyse von genomischen und klinischen Daten vieler Patientinnen und Patienten an verschiedenen Standorten soll dabei neue Erkenntnisse bringen. Dieses Wissen soll ermöglichen, Patientinnen und Patienten eine individuelle, auf sie zugeschnittene Therapieempfehlung zu geben. Außerdem soll es einer besseren Versorgung von vielen Patientinnen und Patienten mit seltenen und onkologischen Erkrankungen dienen.

Es ist möglich, dass sich bei der Analyse der Daten von Patientinnen und Patienten an verschiedenen Standorten ergibt, dass es sich bei zwei Erkrankungen um ähnlich gelagerte Fälle handelt. In einer solchen Situation kann ein fachlicher Austausch und Kontakt zwischen den behandelnden Ärztinnen und Ärzten notwendig sein. Ein solcher Fall liegt z. B. vor, wenn die Behandlung einer anderen Patientin oder eines anderen Patienten nach klinisch-diagnostischer Einschätzung der anfragenden Ärztin oder des anfragenden Arztes den fachlichen Austausch und Kontakt mit den Sie Behandelnden erfordert. Im Rahmen dieses fachlichen Austausches können die Ergebnisse Ihrer genetischen Analyse mitgeteilt werden. Ihre personenbezogenen Daten werden dabei ausschließlich von zur Verschwiegenheit verpflichtetem, medizinischem Personal, das Ihren Fall betreut, eingesehen. Ihre Identität wird gegenüber der anfragenden Stelle nicht offengelegt.

Um diesen Kontakt zwischen behandelnden Ärztinnen und Ärzten zu ermöglichen, wird Ihre **Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandelnden** (s. Punkt 4.1) benötigt. Eine Teilnahme am Modellvorhaben ist auch ohne diese Einwilligung möglich.

Es ist weiterhin möglich, dass es im Rahmen der Forschung mit Daten aus dem Modellvorhaben zu Auswertungsergebnissen kommt, die für Ihre Gesundheit von erheblicher Bedeutung sein könnten. Insbesondere wenn sich ein Verdacht auf eine schwerwiegende, bisher möglicherweise nicht erkannte Krankheit oder eine neue Behandlungsoption für Sie ergibt, können Sie informiert werden, um weitere Schritte zu besprechen. Darüber hinaus können sich **weitere Analyseergebnisse** und insbesondere **Zufallsbefunde** ergeben, die möglicherweise für Ihre Gesundheit und die weitere Behandlung relevant sind und über die wir Sie informieren möchten. Sie können selbst entscheiden, ob wir Sie in diesem Zusammenhang kontaktieren dürfen, da Sie ein **Recht auf Nichtwissen** haben. Inwieweit diese Ergebnisse Folgen für Ihre Angehörigen haben könnten, würde mit Ihnen gegebenenfalls in einem separaten Aufklärungsgespräch durch einen Facharzt oder eine Fachärztin für Humangenetik inklusive humangenetischer Beratung nach Gendiagnostikgesetz diskutiert werden.

Für eine Befund-abhängige Kontaktaufnahme ist Ihre **Einwilligung zur Re-Identifizierung Ihrer Daten und zur Re-Kontaktierung bei einem neuen Befund in der Forschung** (s. Punkt 4.2) nötig. Eine Teilnahme am Modellvorhaben ist auch ohne diese Einwilligung möglich.

Möchten Sie die Verwendung Ihrer Daten in der Forschung gestatten, bitten wir Sie, dies in der beigefügten **Einwilligung zur Forschung** in einem separaten Dokument zu bestätigen, sofern Sie dieser Nutzung nicht bereits zu einem früheren Zeitpunkt zugestimmt haben. Nähere Informationen zur möglichen Nutzung Ihrer Daten für die Forschung finden Sie in Kapitel 5. Eine Teilnahme am Modellvorhaben ist allerdings auch ohne diese Forschungseinwilligung möglich.

---

<sup>1</sup> Hierbei soll die Qualität der Datenerhebung und -verarbeitung durch die am Modellvorhaben GenomSeq Beteiligten überprüft werden. Dies betrifft sowohl die Abfrage von klinischen Daten vor Ort an den Kliniken als auch die Erhebung und sichere Verarbeitung von genomischen Daten in den jeweiligen Datenzentren.

<sup>2</sup> Die Evaluation des Modellvorhabens soll letztendlich die Frage klären, welchen Mehrwert die jeweils angewandten Technologien und Analyse-Methoden für die Diagnosestellung und Therapie der Patientinnen und Patienten hat, dient also der zukünftigen Verbesserung der medizinischen Versorgung.

<sup>3</sup> Für die Nutzung Ihrer Patientendaten in der Forschung ist eine separate Einwilligung erforderlich (s. Kapitel 5).

## 2 Wie verläuft meine Teilnahme an dem Modellvorhaben?

Das Modellvorhaben GenomSeq umfasst eine qualitätsgesicherte und standardisierte Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung und die dazu notwendige Datenverarbeitung. Genomsequenzierung bedeutet, die genaue Abfolge der Nukleotide (d.h. der Bausteine der DNA) im Erbgut einer Person zu untersuchen (s. Info-Kasten auf S.2). Die daraus resultierenden genomischen Informationen können Aufschluss geben über das Vorliegen besonderer genetischer Merkmale, die bestimmte Krankheiten auslösen oder aufrechterhalten können.

Die genommedizinische Versorgung im Modellvorhaben wird insbesondere unter Beachtung des **Gendiagnostikgesetzes** und datenschutzrechtlicher Vorgaben erbracht. Das Gendiagnostikgesetz verlangt, dass eine genetische Untersuchung oder Analyse nur vorgenommen und eine dafür erforderliche genetische Probe nur gewonnen werden darf, wenn Sie als betroffene Person in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen Ärztin oder dem verantwortlichen Arzt einwilligen. Soweit noch nicht erfolgt, werden Sie vor der Einwilligung über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung von Ihrer verantwortlichen Ärztin oder Ihrem verantwortlichen Arzt aufgeklärt.

Vor Durchführung einer Genomsequenzierung wird eine umfassende Prüfung Ihrer diagnostischen und therapeutischen Optionen im Rahmen einer Konferenz von verschiedenen medizinischen Expertinnen und Experten vorgenommen, um sicherzustellen, dass die Genomsequenzierung eine geeignete diagnostische Methode für Sie darstellt. Sollte diese Prüfung das Ergebnis erbringen, dass in Ihrem Fall die Genomsequenzierung keine geeignete Option ist, oder dass die erforderlichen genetischen Untersuchungen nicht unter die Anwendung des Gendiagnostikgesetzes fallen (z. B. Sequenzierung von Tumorgewebe), entfällt insoweit die Notwendigkeit einer separaten Aufklärung und Einwilligung nach dem Gendiagnostikgesetz.

Im Rahmen der genomischen Diagnostik ist zunächst in der Regel die Entnahme von Blut- und/oder Gewebeproben erforderlich, zu der Sie gegenüber der verantwortlichen Ärztin oder dem verantwortlichen Arzt einwilligen müssen. Soweit in Ihrem Fall zutreffend, ist hierzu wie oben dargelegt zusätzlich Ihre vorherige Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz gegenüber der verantwortlichen Ärztin oder dem verantwortlichen Arzt erforderlich.

Die Ergebnisse der genetischen Untersuchung sollen im Rahmen einer Konferenz von verschiedenen medizinischen Expertinnen und Experten besprochen werden, und es soll ein Bericht erstellt werden, der die Ergebnisse zusammenfasst und wenn möglich eine Diagnosestellung oder eine Therapieempfehlung enthält.

Nach Abschluss der Untersuchung und Analysen (typischerweise innerhalb von ein paar Tagen bis etwa vier Wochen) erhalten Sie durch Ihre Ärztin oder Ihren Arzt den Befund über die Auswertungsergebnisse der Genomsequenzierung. Darauf aufbauend wird Ihnen die klinische Bedeutung der Befunde erklärt und mit Ihnen das weitere Vorgehen besprochen, soweit Sie mit Ihrer verantwortlichen Ärztin oder Ihrem Arzt nichts anderes vereinbart haben.

In Abhängigkeit von Ihrer persönlichen Situation werden Sie vor der genetischen Untersuchung und/oder nach Vorliegen der Untersuchungsergebnisse humangenetisch beraten, z.B. auch zum Thema Früherkennungsmaßnahmen oder zu den Auswirkungen der Befunde für Ihre Angehörigen.

### 3 Wie werden meine Daten im Rahmen des Modellvorhabens verarbeitet und genutzt?

#### Welche Daten werden verarbeitet?

Im Rahmen des Modellvorhabens GenomSeq werden Daten zur Analyse Ihrer genetischen Information (Ihres „Genoms“), Daten zu Ihrer Diagnose und zum weiteren Behandlungsverlauf Ihrer Erkrankung erhoben und zum Zweck der Verbesserung der Versorgung, der Qualitätssicherung und der Evaluation des Modellvorhabens genutzt.<sup>4</sup>

Die Datensätze umfassen die **klinischen Daten** (Alter, Geschlecht, Wohnort, Diagnose, Daten zur Krankheitsausprägung und zum Behandlungsverlauf) und **genomischen Daten**, die im Rahmen der DNA-Sequenzierung entstanden sind (also die genaue Abfolge der DNA-Bausteine in den jeweils untersuchten Regionen Ihres Genoms).

#### Wie und wo werden die Daten gespeichert?

**Klinische Daten** werden in einem sog. „klinischen Datenknoten“ gespeichert. Dieser wird von der behandelnden Einrichtung oder einer anderen am Modellvorhaben Genomsequenzierung beteiligten Einrichtung (in der Regel ein Universitätsklinikum) betrieben.

**Genomdaten** sind so einzigartig, dass sie immer nur einer einzigen Person zugeordnet werden können. Durch eine Verknüpfung dieser Daten mit weiteren personenbezogenen Merkmalen können Sie direkt identifizierbar sein. Daher werden Ihre Genomdaten zum Schutz Ihrer Persönlichkeitsrechte von den weiteren, Sie identifizierenden personenbezogenen Merkmalen (wie zum Beispiel Ihrem Namen) getrennt und technisch geschützt aufbewahrt. Daten, die im Rahmen der Genomsequenzierung entstanden sind, werden daher in einem sog. „Genomrechenzentrum“ gespeichert. Hierzu ist, soweit in Ihrem Fall zutreffend, Ihre vorherige Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz gegenüber der verantwortlichen Ärztin oder dem verantwortlichen Arzt erforderlich.

Vor dieser Speicherung in klinischen Datenknoten bzw. Genomrechenzentren werden die identifizierenden personenbezogenen Merkmale durch eine zufällig erscheinende Zeichenfolge ersetzt (d.h. „pseudonymisiert“). Dadurch ist Ihre Identität nicht mehr unmittelbar erkennbar. Die **Pseudonymisierung** erfolgt durch eine Vertrauensstelle am Robert-Koch-Institut (RKI). Die Liste mit der Zuordnung der Zeichenfolgen zu den Klarnamen verbleibt bei der Vertrauensstelle beim RKI.

Auch für die Übermittlung Ihrer Daten durch das Sie betreuende Klinikum an den klinischen Datenknoten oder das Genomrechenzentrum erfolgt eine vorübergehende Pseudonymisierung Ihrer Daten direkt am Klinikum. Die Art und Weise dieser vorübergehenden Pseudonymisierung erfolgt auf Grundlage von Vorgaben durch das RKI. Nach der Übermittlung wird dieses Pseudonym gelöscht. Die Übermittlung der Daten erfolgt außerdem in verschlüsselter Form.

Durch diese Maßnahmen (Trennung der Genomdaten von Ihren weiteren personenbezogenen Merkmalen, Pseudonymisierung, Verschlüsselung der Datenübertragung) soll eine direkte Identifizierung Ihrer Person verhindert und der Schutz Ihrer Daten deutlich erhöht werden.

Für das Modellvorhaben ist eine Laufzeit von 5 Jahren vorgesehen, allerdings könnten die dafür aufgebauten Strukturen in den Dauerbetrieb übernommen werden und die Daten für die oben ausgeführten Zwecke langfristig zur Verfügung stehen. Ziel des Vorhabens ist es, dass Aspekte der Genommedizin zukünftig in die medizinische Regelversorgung übernommen werden. Ihre Daten können daher, Ihre Einwilligung vorausgesetzt, bis zu 100 Jahre gespeichert werden (s.u.). Auch hier haben Sie natürlich die Möglichkeit, von Ihrem Widerspruchsrecht (s. Kapitel 6) Gebrauch zu machen.

<sup>4</sup> Gemäß Artikel 6 Absatz 1 Buchstabe a) und b), Artikel 9 Absatz 2 Buchstabe a), h) und i) DSGVO, § 630a BGB, § 64e SGB V, ggf. in Verbindung mit § 8 Absatz 1 Satz 3 GenDG.

## Wie werden die Daten genutzt?

Ihre Daten werden ausschließlich von offiziell Nutzungsberechtigten<sup>5</sup> zu den oben benannten Zwecken (Verbesserung der Versorgung, Qualitätssicherung, Evaluation, wissenschaftliche Forschung) genutzt. Dabei ist der Zugang zu diesen gesammelten Daten des Modellvorhabens gesetzlich genau festgelegt: Das Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM)<sup>6</sup> übernimmt im Modellvorhaben die Rolle des sog. „Plattformträgers“, d.h. die Behörde kümmert sich um Zulassung und Kontrolle der Datenzentren (Klinischen Datenknoten und Genomrechenzentren), die die „Datenplattform“ für die Speicherung der Daten bilden. Zur Kontrolle der Datennutzung betreibt das BfArM ein Antragsportal, über das offizielle Nutzungsanträge für die Daten gestellt werden können. In einem genau festgelegten Verfahren prüft der Plattformträger die Berechtigung der Antragstellenden zur Nutzung Ihrer Daten. Nur im Falle einer positiven Begutachtung des Antrags stellt das BfArM den Antragstellenden die erforderlichen Daten für die oben genannten Zwecke in einer datenschutzrechtlich sicheren Arbeitsumgebung und in pseudonymisierter Form zur Verfügung. In den meisten Fällen wird es sich bei den Antragstellenden um Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler aus öffentlichen Forschungseinrichtungen (Universitäten, Forschungsinstituten) und um forschende Unternehmen handeln. Eine aktuelle Übersicht über die teilnehmenden Standorte, Forschungsvorhaben und die Nutzungsberechtigten im Modellvorhaben können Sie auf der Webseite des BfArM<sup>7</sup> einsehen. Nach spätestens 100 Jahren werden Ihre Daten gelöscht werden.

## Wo kann ich mich weiter informieren?

Informationen des **Bundesministeriums für Gesundheit** zu den Themen Personalisierte Medizin und Genommedizin finden Sie hier:

<https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/gesundheitswesen/personalisierte-medizin/genomde-de>

Hier finden Sie die offizielle Seite des **BfArM** zum Modellvorhaben Genomsequenzierung:

[https://www.bfarm.de/DE/Das-BfArM/Aufgaben/Modellvorhaben-Genomsequenzierung/\\_node.html](https://www.bfarm.de/DE/Das-BfArM/Aufgaben/Modellvorhaben-Genomsequenzierung/_node.html)

Der folgende Link führt Sie zu einem Erklärfilm<sup>8</sup> der Initiative **genomDE**<sup>9</sup> zum Thema Genomsequenzierung und zum Modellvorhaben:

<https://bit.ly/3XJCWtW>

## Informationsvideos für Patienten:

Allgemeine Informationen zur Einwilligung bei einer genetischen Diagnostik:

<https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/genki/videos/einwilligung>



Allgemeine Informationen zur Genomanalyse:

<https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/genki/videos/genomanalyse-i>



Detailliertere Informationen zur Genomanalyse:

<https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/genki/videos/genomanalyse-ii>



<sup>5</sup> Die Nutzungsberechtigten und die Bedingungen der Nutzung ergeben sich aus § 64e Abs. 11 SGB V.

<sup>6</sup> Das BfArM ist eine selbstständige Bundesoberbehörde im Geschäftsbereich des Bundesministeriums für Gesundheit.

<sup>7</sup> [https://www.bfarm.de/DE/Das-BfArM/Aufgaben/Modellvorhaben-Genomsequenzierung/\\_node.html](https://www.bfarm.de/DE/Das-BfArM/Aufgaben/Modellvorhaben-Genomsequenzierung/_node.html)

<sup>8</sup> Pilotprojekt genomDE, Förderkennzeichen 2521DAT80; Koordinierungsstelle TMF e.V., Agentur: Sympathiefilm GmbH

<sup>9</sup> <https://www.genom.de/de>



## **Erklärung zur Teilnahme am Modellvorhaben und Einwilligung zur Genomsequenzierung**

Ich bin über das Modellvorhaben nach § 64e SGB V und über Wesen, Bedeutung und Tragweite einer genetischen Untersuchung aufgeklärt worden, habe dies verstanden und hatte ausreichende Bedenkzeit für meine Entscheidung.

**Ich möchte an dem Modellvorhaben teilnehmen und willige in die Durchführung einer Genomsequenzierung und die Verarbeitung meiner genomischen und klinischen Daten für diagnostische oder therapeutische Zwecke, zur Verbesserung der Versorgung, der Qualitätssicherung und Evaluation ein.**

Ja       Nein

### **3.1 Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandelnden**

In berechtigten Fällen kann die Vertrauensstelle am Robert-Koch-Institut den Bezug zu Ihrem Behandlungsfall wiederherstellen. Ein solcher Fall liegt vor, wenn die Behandlung einer anderen Patientin oder eines anderen Patienten nach klinisch-diagnostischer Einschätzung des anfragenden Arztes oder Ärztin den fachlichen Austausch und Kontakt mit den Sie Behandelnden erfordert, da es sich um einen ähnlich gelagerten Fall handelt. Im Rahmen dieses fachlichen Austausches können die Ergebnisse Ihrer genetischen Untersuchung oder Analyse mitgeteilt werden. Ihre personenbezogenen Daten werden dabei ausschließlich von zur Verschwiegenheit verpflichtetem, medizinischem Personal, das Ihren Fall betreut, eingesehen. Ihre Identität wird gegenüber der anfragenden Stelle nicht offengelegt, da der fachliche Austausch mit pseudonymisierten Daten stattfindet.

**Zu diesem Zweck willige ich in die Re-Identifizierung meiner Fall-Daten über die Vertrauensstelle beim Robert Koch-Institut ein.**

**Die Teilnahme am Modellvorhaben ist auch ohne diese Einwilligung möglich.**

Ja       Nein

### **3.2 Einwilligung zur Re-Identifizierung Ihrer Daten und zur Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung**

Es ist möglich, dass es im Rahmen der Forschung mit Daten aus dem Modellvorhaben zu Auswertungsergebnissen kommt, die für Ihre Gesundheit von erheblicher Bedeutung sein könnten. Insbesondere wenn sich ein Verdacht auf eine schwerwiegende, bisher möglicherweise nicht erkannte Krankheit oder eine neue Behandlungsoption für Sie ergibt, können Sie informiert werden, um weitere Schritte zu besprechen.

Darüber hinaus können sich weitere Analyseergebnisse ergeben, die möglicherweise für Ihre Gesundheit und weitere Behandlung relevant sind (Zusatzbefunde). Sie können entscheiden, ob wir Sie in diesem Zusammenhang kontaktieren dürfen, da Sie ein Recht auf Nichtwissen haben. Beachten Sie dabei, dass Sie Gesundheitsinformationen, die Sie durch eine solche Rückmeldung erhalten, unter Umständen bei anderen Stellen (z. B. vor Abschluss einer Kranken- oder Lebensversicherung) offenbaren müssen und dadurch Nachteile erleiden könnten. Da für die medizinische Forschung neben klinischen Daten vor allem auch Informationen aus Ihrer Erbsubstanz („Genom“) genutzt werden sollen, können sich die Informationen auch auf Ihre genetische Veranlagung für bestimmte Erkrankungen beziehen. Die mögliche Bedeutung dieser Erkenntnisse für Ihre Angehörigen (z.B. auch für Ihre Kinder) würden gegebenenfalls separat mit Ihnen im Rahmen einer humangenetischen Beratung besprochen werden.

**Zu diesem Zweck willige ich in die Re-Identifizierung meiner Daten über die Vertrauensstelle beim Robert Koch-Institut und in die erneute Kontaktaufnahme durch meine behandelnde Ärztin oder meinen behandelnden Arzt ein.**

**Die Teilnahme am Modellvorhaben ist auch ohne diese Zustimmung möglich.**

Ja       Nein

#### 4 Erhebung und Nutzung Ihrer Daten für die wissenschaftliche Forschung

Im Rahmen Ihrer Diagnose, Behandlung und Teilnahme am Modellvorhaben werden von Ihnen Patientendaten erhoben. Diese Patientendaten können für die medizinische Forschung von erheblichem Wert sein. Forschung ist notwendig, um die Früherkennung, Behandlung und Vorbeugung von Krankheiten laufend zu verbessern. Dazu können Erkenntnisse, die aus Ihren Patientendaten und Biomaterialien gewonnen werden, möglicherweise sehr viel beitragen. Ihre Daten können für die **wissenschaftliche Forschung** weitergenutzt werden, insofern Sie dazu separat einwilligen.<sup>10</sup>

Mit der Ihnen ausgehändigten Forschungseinwilligung ermöglichen Sie nicht nur die Verwendung Ihrer Daten für die wissenschaftliche Forschung innerhalb des Modellvorhabens GenomSeq, sondern Sie erteilen darüber hinaus eine **generelle Einwilligung zur Nutzung Ihrer Gesundheitsdaten für die wissenschaftliche Forschung**. Sofern Sie Ihre Einwilligung für die Verwendung Ihrer Daten für die wissenschaftliche Forschung erteilen, können die Daten Universitäten, Forschungsinstituten und forschenden Unternehmen **auf Antrag** für medizinische Forschungszwecke zur Verfügung gestellt werden. Die Zulässigkeit jedes einzelnen Forschungsvorhabens mit Ihren Patientendaten wird vorab von einer unabhängigen Ethikkommission geprüft und erfordert deren zustimmende Bewertung. Nähere Informationen hierzu entnehmen Sie bitte dem beigefügten separaten Dokument.

Wenn Sie mit dieser umfassenden Nutzung Ihrer Daten für die Forschung nicht in vollem Umfang einverstanden sind, sollten Sie Ihre Einwilligung nicht erklären.

**Im Modellvorhaben selbst** wird die Nutzung Ihrer Daten für die wissenschaftliche Forschung nach den gesetzlichen Vorgaben durch das BfArM geregelt und nur nach positiver Begutachtung in einem Antragsverfahren genehmigt (s. S. 7). Das BfArM prüft die Berechtigung der Antragstellenden zur Nutzung Ihrer Daten und stellt die erforderlichen Daten bereit. Ihre Daten werden dabei ausschließlich ohne direkten Bezug zu Ihrer Person (also in pseudonymisierter Form) genutzt. Für die Pseudonymisierung Ihrer Daten wurde für das Modellvorhaben eine eigene Vertrauensstelle eingerichtet, die durch das Robert Koch-Institut (RKI) betrieben wird. Die Forschungsprojekte, die im Rahmen des Modellvorhabens genehmigt wurden, und deren Ergebnisse werden aus Gründen der Transparenz regelmäßig auf der Website des BfArM veröffentlicht.

Damit die genomischen Daten für Forschungszwecke sinnvoll genutzt werden können, müssen diese mit Ihren klinischen Daten gemeinsam analysiert werden. Dafür sind spezielle Datenknoten etabliert worden, die Ihre klinischen und genomischen Daten separiert und nur in pseudonymer Form ohne direkten Bezug zu Ihrer Person speichern und verarbeiten. Bei der Verarbeitung und Analyse von genomischen Daten kann es vorkommen, dass im Falle eines Widerrufs Ihrer Einwilligung eine Löschung nicht unmittelbar möglich ist und Ihre Daten aus bereits begonnenen Analysen nicht mehr entfernt werden können. Dies ist technisch bedingt und nicht mit vertretbarem Aufwand zu verhindern.

Möchten Sie die generelle Verwendung Ihrer Daten in der wissenschaftlichen Forschung gestatten, bitten wir Sie, dies in dem beigefügten separaten Dokument mit Ihrer Einwilligung zu bestätigen. Bitte stimmen Sie nur zu, wenn Sie mit der umfassenden Nutzung Ihrer Daten für die wissenschaftliche Forschung einverstanden sind.

**Ihre Einwilligung zur Nutzung Ihrer Daten für die wissenschaftliche Forschung ist freiwillig. Eine Teilnahme am Modellvorhaben ist auch ohne diese Einwilligung möglich. Wenn Sie hierfür keine Einwilligung erteilen, erwachsen Ihnen hieraus keine Nachteile im Rahmen Ihrer Behandlung. Sie haben das Recht, jederzeit auch diese Einwilligung zu widerrufen.**

---

<sup>10</sup> Gemäß Artikel 6 Absatz 1 Buchstabe a), Artikel 9 Absatz 2 Buchstabe a) DSGVO.



## 5 Kündigungsrecht von der Teilnahme und Widerrufsrecht der Einwilligungen

**Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Teilnahme im Rahmen des Modellvorhabens jederzeit und ohne Angabe von Gründen schriftlich gegenüber der mich behandelnden Person bzw. der mich im Modellvorhaben betreuenden Einrichtung mit Wirkung für die Zukunft kündigen kann und dass die erhobenen und gespeicherten Daten bei meinem Ausscheiden aus dem Modellvorhaben gelöscht werden. Mir ist bekannt und ich habe verstanden, dass mir durch die Kündigung der Teilnahme und/oder Widerruf der Einwilligungen keine Nachteile im Rahmen der konventionellen Behandlung entstehen.**

Durch die Kündigung wird die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Teilnahmeerklärung bis zur Kündigung erfolgten Verarbeitung nicht berührt. Daten, die für Ihre Diagnose und Behandlung weiterverarbeitet werden, können gesetzlichen Aufbewahrungsfristen unterliegen und erst nach Ablauf dieser gelöscht werden.

**Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine etwaigen unter**

- 4.1 (Einwilligung zur Fallidentifizierung zum fachlichen Austausch unter Behandelnden) und
- 4.2 (Einwilligung zur Re-Identifizierung Ihrer Daten und zur Kontaktaufnahme bei einem neuen Befund in der Forschung)

**erteilten Einwilligungen jederzeit und ohne Angabe von Gründen schriftlich gegenüber der mich behandelnden Person bzw. der mich im Modellvorhaben betreuenden Einrichtung mit Wirkung für die Zukunft widerrufen kann.**

Durch den Widerruf der Einwilligungen wird die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Einwilligungen bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitungen nicht berührt. Der Widerruf der Einwilligungen hat keine Auswirkungen auf Ihre Teilnahme am Modellvorhaben und die Durchführung der genetischen Untersuchungen.

Für eine Kündigung Ihrer Teilnahme am Modellvorhaben GenomSeq oder einen Widerruf Ihrer Einwilligungen wenden Sie sich bitte an die Kontaktstellen auf der letzten Seite dieses Dokuments.

## 6 Datenschutzhinweise

Sie haben gemäß Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) jederzeit gegenüber allen Beteiligten des Modellvorhabens, die Ihre personenbezogenen Daten verarbeiten (siehe letzte Seite dieses Dokuments), das Recht,

- Auskunft nach Art. 15 DSGVO über Ihre verarbeiteten Daten zu erhalten,
- eine Berichtigung Ihrer personenbezogenen Daten zu veranlassen (Artikel 16 DSGVO), wenn diese nicht korrekt gespeichert sind,
- eine Einschränkung der Verarbeitung Ihrer Daten zu veranlassen, wenn die Voraussetzungen von Art. 18 DSGVO vorliegen,
- eine Übertragung Ihrer Daten an eine andere von Ihnen benannte Stelle zu veranlassen (Artikel 20 DSGVO), und
- eine Löschung zu veranlassen (Artikel 17 DSGVO), sofern dies rechtlich zulässig ist und gesetzliche Aufbewahrungsfristen dem nicht entgegenstehen.

Die für die Verarbeitung Ihrer Patientendaten Verantwortlichen sowie die jeweils zuständigen Datenschutzbeauftragten sind mit ihren Kontaktdaten auf der letzten Seite dieses Dokumentes aufgeführt.

Sie haben die Möglichkeit, sich mit einer Beschwerde an jede Datenschutzaufsichtsbehörde zu wenden. Die zuständige Aufsichtsbehörde für Ihre behandelnde Einrichtung finden Sie auf der letzten Seite dieses Dokuments.

---

**Datum, Unterschrift des/der Patienten/Patientin bzw. der gesetzlichen Vertreter**  
(Bei Minderjährigen müssen beide Sorgeberechtigten unterschreiben oder entsprechende Vollmachten vorlegen.)

### **Kontaktdaten**

#### **Institut für Humangenetik am Universitätsklinikum Heidelberg**

Genetische Poliklinik  
Im Neuenheimer Feld 440  
69120 Heidelberg  
Tel. +49 (0)6221 56 5357  
[sprechstunde.genetik@med.uni-heidelberg.de](mailto:sprechstunde.genetik@med.uni-heidelberg.de)

#### **Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Heidelberg**

Universitätsmedizin Heidelberg  
Im Neuenheimer Feld 130.3  
69120 Heidelberg  
Tel. +49 (0)6221 56 4503  
Fax +49 (0)6221 56 4501  
[SelteneErkrankungen.KIND@med.uni-heidelberg.de](mailto:SelteneErkrankungen.KIND@med.uni-heidelberg.de)  
[www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de](http://www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de)

#### **Ansprechpartner**

Prof. Dr. med. Maja Hempel, Institut für Humangenetik  
[sprechstunde.genetik@med.uni-heidelberg.de](mailto:sprechstunde.genetik@med.uni-heidelberg.de)

PD Dr. med. Daniela Choukair, Zentrum für Seltene Erkrankungen  
[SelteneErkrankungen.KIND@med.uni-heidelberg.de](mailto:SelteneErkrankungen.KIND@med.uni-heidelberg.de)

#### **Datenschutzbeauftragte am Universitätsklinikum Heidelberg**

Im Neuenheimer Feld 672  
69120 Heidelberg  
Tel.: +49 (0)6221 56 7036  
E-Mail: [Datenschutz@med.uni-heidelberg.de](mailto:Datenschutz@med.uni-heidelberg.de)

Im Falle einer rechtswidrigen Datenverarbeitung haben Sie das Recht, sich bei folgender Aufsichtsbehörde zu beschweren:

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg  
Postfach 10 29 32  
70025 Stuttgart  
Tel.: +49 (0)711/61 55 41 – 0  
Fax: +49 (0)711/61 55 41 – 15  
E-Mail: [poststelle@fdi.bwl.de](mailto:poststelle@fdi.bwl.de)  
[www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de](http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de)

## Einwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

**Patient\*in / Zu untersuchende Person**

Name, Vorname

Geburtsdatum



Adresse: Straße, Hausnummer, PLZ, Ort

Ich wurde über Aussagekraft und Konsequenzen der geplanten genetischen Analysen aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit. Das Patienteninformationsblatt habe ich erhalten (siehe QR-Code). Ich habe keine weiteren Fragen. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit widerrufen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich für mich / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person die Einwilligung zu der/den genetischen Analyse/n, der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme sowie der Speicherung des Befundes im Patientendatensystem des UKHD zur Klärung der Fragestellung / Diagnose:

Im Rahmen der geplanten Untersuchung/en können genetische Veränderungen aufgedeckt werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung in Zusammenhang stehen. Die Kenntnis solcher **Zufallsbefunde** kann - möglicherweise auch erst später im Leben - medizinisch relevant, aber auch psychologisch belastend sein und/oder für zukünftige Lebenssituationen Konsequenzen haben.

ja

nein

**Ich als einwilligungsfähige Person möchte über bei mir / der von mir betreuten Person erhobene Zufallsbefunde informiert werden.**

*Besonderheiten bei der Untersuchung von Kindern:*

**Ich möchte über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind bereits im Kindesalter von medizinischer Bedeutung sind.**

ja

nein

Zufallsbefunde, deren Nichtmitteilung ein Schaden für mein/unser Kind nach sich ziehen würde, werden im ärztlichen Ermessen immer mitgeteilt.

**Ich möchte zusätzlich über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind erst im Erwachsenenalter von medizinischer Bedeutung sind.**

ja

nein

Das GenDG schreibt die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor.

**Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials und in deren Verwendung für Ergebnisüberprüfung, Familienuntersuchungen, zukünftige genetische Analysen und zur Qualitätssicherung ein.**

ja

nein

Verbliebenes Untersuchungsmaterial ist eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit, für welche das Untersuchungsmaterial verschlüsselt wird, so dass eine Zuordnung der Probe zu Ihrer Person / Ihren Angehörigen / der von Ihnen betreuten Person durch Dritte weitgehend ausgeschlossen ist.

ja

nein

**Ich willige in die Verwendung von verbliebenem Probenmaterial für wissenschaftliche Zwecke und Lehre ein.**

**Ich willige ein, dass von mir / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person erhobene medizinische und genetische Daten in (teil-)verschlüsselter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und verschlüsselt in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.**

ja

nein

Das GenDG sieht vor, dass Ergebnisse genetischer Analysen nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Daten sind jedoch oftmals später wichtig für Sie / Ihr Kind / der von Ihnen betreuten Person und weitere Familienangehörige.

ja

nein

**Ich willige in die Aufbewahrung genetischer Daten und Analyseergebnisse über die vorgeschriebene gesetzliche Frist hinaus ein.**

Ort, Datum

Unterschrift Patient\*in / untersuchte Person / ges. Vertreter\*in

Name aufklärende(r) Ärzt\*in

Unterschrift aufklärende(r) Ärzt\*in





## Einwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

### Patient\*in / Zu untersuchende Person

Name, Vorname

Geburtsdatum



Adresse: Straße, Hausnummer, PLZ, Ort

Ich wurde über Aussagekraft und Konsequenzen der geplanten genetischen Analysen aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit. Das Patienteninformationsblatt habe ich erhalten (siehe QR-Code). Ich habe keine weiteren Fragen. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit widerrufen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich für mich / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person die Einwilligung zu der/den genetischen Analyse/n, der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme sowie der Speicherung des Befundes im Patientendatensystem des UKHD zur Klärung der Fragestellung / Diagnose:

Im Rahmen der geplanten Untersuchung/en können genetische Veränderungen aufgedeckt werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung in Zusammenhang stehen. Die Kenntnis solcher **Zufallsbefunde** kann - möglicherweise auch erst später im Leben - medizinisch relevant, aber auch psychologisch belastend sein und/oder für zukünftige Lebenssituationen Konsequenzen haben.

ja

nein

**Ich als einwilligungsfähige Person möchte über bei mir / der von mir betreuten Person erhobene Zufallsbefunde informiert werden.**

*Besonderheiten bei der Untersuchung von Kindern:*

**Ich möchte über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind bereits im Kindesalter von medizinischer Bedeutung sind.**

ja

nein

Zufallsbefunde, deren Nichtmitteilung ein Schaden für mein/unser Kind nach sich ziehen würde, werden im ärztlichen Ermessen immer mitgeteilt.

**Ich möchte zusätzlich über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind erst im Erwachsenenalter von medizinischer Bedeutung sind.**

ja

nein

Das GenDG schreibt die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor.

**Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials und in deren Verwendung für Ergebnisüberprüfung, Familienuntersuchungen, zukünftige genetische Analysen und zur Qualitätssicherung ein.**

ja

nein

Verbliebenes Untersuchungsmaterial ist eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit, für welche das Untersuchungsmaterial verschlüsselt wird, so dass eine Zuordnung der Probe zu Ihrer Person / Ihren Angehörigen / der von Ihnen betreuten Person durch Dritte weitgehend ausgeschlossen ist.

ja

nein

**Ich willige in die Verwendung von verbliebenem Probenmaterial für wissenschaftliche Zwecke und Lehre ein.**

**Ich willige ein, dass von mir / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person erhobene medizinische und genetische Daten in (teil-)verschlüsselter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und verschlüsselt in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.**

ja

nein

Das GenDG sieht vor, dass Ergebnisse genetischer Analysen nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Daten sind jedoch oftmals später wichtig für Sie / Ihr Kind / der von Ihnen betreuten Person und weitere Familienangehörige.

ja

nein

**Ich willige in die Aufbewahrung genetischer Daten und Analyseergebnisse über die vorgeschriebene gesetzliche Frist hinaus ein.**

Ort, Datum

Unterschrift Patient\*in / untersuchte Person / ges. Vertreter\*in

Name aufklärende(r) Ärzt\*in

Unterschrift aufklärende(r) Ärzt\*in





**Einwilligungserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

**Patient\*in / Zu untersuchende Person**

Name, Vorname

Geburtsdatum



Adresse: Straße, Hausnummer, PLZ, Ort

Ich wurde über Aussagekraft und Konsequenzen der geplanten genetischen Analysen aufgeklärt und hatte ausreichend Bedenkzeit. Das Patienteninformationsblatt habe ich erhalten (siehe QR-Code). Ich habe keine weiteren Fragen. Mir ist bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit widerrufen kann.

Mit meiner Unterschrift gebe ich für mich / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person die Einwilligung zu der/den genetischen Analyse/n, der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeentnahme sowie der Speicherung des Befundes im Patientendatensystem des UKHD zur Klärung der Fragestellung / Diagnose:

Im Rahmen der geplanten Untersuchung/en können genetische Veränderungen aufgedeckt werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung in Zusammenhang stehen. Die Kenntnis solcher **Zufallsbefunde** kann - möglicherweise auch erst später im Leben - medizinisch relevant, aber auch psychologisch belastend sein und/oder für zukünftige Lebenssituationen Konsequenzen haben.

- ja
- nein

**Ich als einwilligungsfähige Person möchte über bei mir / der von mir betreuten Person erhobene Zufallsbefunde informiert werden.**

*Besonderheiten bei der Untersuchung von Kindern:*

**Ich möchte über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind bereits im Kindesalter von medizinischer Bedeutung sind.**

- ja
- nein

Zufallsbefunde, deren Nichtmitteilung ein Schaden für mein/unser Kind nach sich ziehen würde, werden im ärztlichen Ermessen immer mitgeteilt.

**Ich möchte zusätzlich über Zufallsbefunde informiert werden, die für mein Kind erst im Erwachsenenalter von medizinischer Bedeutung sind.**

- ja
- nein

Das GenDG schreibt die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung vor.

**Ich willige in die Aufbewahrung des Probenmaterials und in deren Verwendung für Ergebnisüberprüfung, Familienuntersuchungen, zukünftige genetische Analysen und zur Qualitätssicherung ein.**

- ja
- nein

Verbliebenes Untersuchungsmaterial ist eine wichtige Quelle für Forschungs- und Entwicklungsarbeit, für welche das Untersuchungsmaterial verschlüsselt wird, so dass eine Zuordnung der Probe zu Ihrer Person / Ihren Angehörigen / der von Ihnen betreuten Person durch Dritte weitgehend ausgeschlossen ist.

**Ich willige in die Verwendung von verbliebenem Probenmaterial für wissenschaftliche Zwecke und Lehre ein.**

- ja
- nein

**Ich willige ein, dass von mir / meinen Angehörigen / der von mir betreuten Person erhobene medizinische und genetische Daten in (teil-)verschlüsselter Form für wissenschaftliche Zwecke genutzt und verschlüsselt in Fachzeitschriften veröffentlicht werden.**

- ja
- nein

Das GenDG sieht vor, dass Ergebnisse genetischer Analysen nach 10 Jahren vernichtet werden. Diese Daten sind jedoch oftmals später wichtig für Sie / Ihr Kind / der von Ihnen betreuten Person und weitere Familienangehörige.

**Ich willige in die Aufbewahrung genetischer Daten und Analyseergebnisse über die vorgeschriebene gesetzliche Frist hinaus ein.**

- ja
- nein

Ort, Datum

Unterschrift Patient\*in / untersuchte Person / ges. Vertreter\*in

Name aufklärende(r) Ärzt\*in

Unterschrift aufklärende(r) Ärzt\*in





## Informationen für Eltern und Sorgeberechtigte

zur Nutzung von Patientendaten, Krankenkassendaten und Bioproben (Gewebe und Körperflüssigkeiten) für medizinische Forschungszwecke

### Sehr geehrte Eltern oder Sorgeberechtigte,

vielen Dank, dass Sie sich die Zeit nehmen, diese Information zu lesen.

Ihr Kind<sup>1</sup> wird gegenwärtig am Universitätsklinikum Heidelberg (UKHD) zur Diagnosestellung oder Therapie ärztlich behandelt. Im Rahmen der Behandlung werden von Ihrem Kind Patientendaten erhoben und eventuell auch Bioproben (Gewebe & Körperflüssigkeiten) gewonnen, z.B. im Rahmen von Blutentnahmen, Biopsien oder operativen Eingriffen. Diese Patientendaten und Bioproben können für die medizinische Forschung von erheblichem Wert sein.

Medizinische Forschung ist notwendig, um die Früherkennung, Behandlung und Vorbeugung von Krankheiten laufend zu verbessern; dazu können Erkenntnisse, die wir aus den Patientendaten und Bioproben Ihres Kindes gewinnen möglicherweise sehr viel beitragen. Wir möchten Sie daher bitten, uns die Patientendaten Ihres Kindes und gespendeten Bioproben für medizinische Forschungszwecke zur Verfügung zu stellen. Die Patientendaten Ihres Kindes sollen dabei in einer Datenbank gesammelt werden, die durch das Universitätsklinikum Heidelberg betrieben wird. Die qualitätskontrollierte Langzeit-Lagerung der von Ihrem Kind zur Verfügung gestellten Bioproben erfolgt in Biobanken bzw. Archiven des Universitätsklinikums Heidelberg und seiner Vertragspartner.

Bitte überlegen Sie in Ruhe, ob Sie einer Verwendung von Patientendaten und gespendeten Bioproben Ihres Kindes zustimmen. Diskutieren Sie Ihre Überlegungen gegebenenfalls auch gerne mit Ihrem Kind.

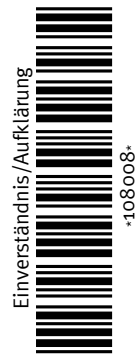
Eine altersgerechte Information und Aufklärung Ihres Kindes erfolgt erst dann, wenn Sie als Eltern oder Sorgeberechtigte aufgeklärt wurden und grundsätzlich in Erwägung ziehen, Ihr Kind teilnehmen zu lassen. In diesem Falle wird zusätzlich Ihr Kind nach seinem Willen gefragt, wenn es dafür alt genug ist. Gegen seinen Willen erfolgt keine Teilnahme.

***Ihre Einwilligung ist freiwillig. Wenn Sie sich nicht beteiligen möchten oder Ihre Einwilligung später widerrufen möchten, erwachsen Ihnen oder Ihrem Kind daraus keine Nachteile. Sofern Ihr Kind mittels einer altersspezifischen Information für Minderjährige aufgeklärt wird, werden wir Ihr Kind nach Erreichen des 16. Lebensjahres, spätestens bei Erreichen der Volljährigkeit, erneut über Sie kontaktieren. Dann kann es jederzeit selbst über einen Widerruf der Einwilligung entscheiden.***

Im Folgenden informieren wir Sie über die Verfahrensweisen und die Maßnahmen zum Schutz der personenbezogenen Daten und Bioproben Ihres Kindes, damit Sie sich auf dieser Grundlage Ihre eigene Meinung bilden und eine Entscheidung treffen können.

---

<sup>1</sup> Zur besseren Lesbarkeit werden die Minderjährigen als Kind bezeichnet unabhängig davon, ob es sich bei diesen um ein leibliches Kind oder ein Kind/Jugendlichen handelt, für welches Sie die Sorgeberechtigung besitzen.



## 1. Erhebung, Verarbeitung und wissenschaftliche Nutzung der Patientendaten Ihres Kindes

### 1.1 Welche Ziele verfolgen wir?

Die Patientendaten Ihres Kindes sollen für die medizinische Forschung zur Verfügung gestellt werden. Medizinische Forschung dient ausschließlich dazu, die Erkennung, Behandlung und Vorbeugung von Krankheiten zu verbessern; die Patientendaten Ihres Kindes werden nicht für die Entwicklung biologischer Waffen oder diskriminierender Forschungsziele verwendet. **Ebenso ist es nicht Ziel dieser Forschung, bei Ihrem Kind eine Diagnose zu stellen oder die konkrete Behandlung Ihres Kindes zu beeinflussen.**

Die Patientendaten von Minderjährigen werden ausschließlich für Forschung verwendet, die nicht allein mit Patientendaten von Erwachsenen durchgeführt werden kann.

**Die Patientendaten Ihres Kindes sollen im Sinne eines breiten Nutzens für die Allgemeinheit für viele verschiedene medizinische Forschungszwecke verwendet werden.** Zum jetzigen Zeitpunkt können dabei noch nicht alle zukünftigen medizinischen Forschungsinhalte beschrieben werden; diese können sich sowohl auf ganze Krankheitsgebiete (z.B. Krebsleiden, Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Erkrankungen des Gehirns) als auch auf heute zum Teil noch unbekannt einzelne Krankheiten und Veränderungen in der Erbsubstanz beziehen. Es kann also sein, dass die Patientendaten Ihres Kindes für Forschungsfragen verwendet werden, die wir heute noch gar nicht absehen können. Dazu sollen die Patientendaten Ihres Kindes und gespendeten Bioproben **für 30 Jahre ab dem Zeitpunkt Ihrer Einwilligung gespeichert und gelagert** werden, wenn Sie oder Ihr Kind nicht vorher widerrufen. Sofern Ihr Kind mittels einer altersspezifischen Information für Minderjährige aufgeklärt wird, werden wir Sie nach dessen 16. Geburtstag, spätestens bei Erreichen der Volljährigkeit, erneut kontaktieren, um Ihr Kind dann selbst über die weitere Verwendung der Patientendaten und Bioproben entscheiden zu lassen (siehe Punkt 4.4). Wenn Sie oder Ihr Kind mit der beschriebenen Art und Dauer der Nutzung nicht in vollem Umfang einverstanden sind, sollte die Einwilligung nicht erteilt werden.

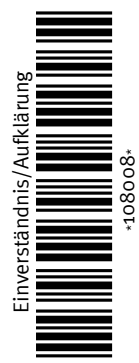
#### **Patientendaten**

*Patientendaten sind alle Informationen zu Ihrem Kind, die anlässlich seiner Untersuchung und Behandlung genutzt werden. Beispiele für Patientendaten sind: Daten aus Arztbriefen, die Krankengeschichte Ihres Kindes oder Befunde und Daten aus medizinischen Untersuchungen wie Blutdruckmessungen oder Röntgenbildern; ebenso zählen die Ergebnisse von Laboruntersuchungen dazu, einschließlich Untersuchungen der Erbsubstanz Ihres Kindes (z.B. auf angeborene genetisch bedingte Erkrankungen oder erworbene genetische Veränderungen, unter anderem auch von Tumoren).*

Möglicherweise wurde Ihr Kind schon früher einmal bei uns behandelt. Diese Behandlungen können unter Umständen schon länger zurückliegen und auch andere Erkrankungen betreffen. Wenn es solche Behandlungen gab, wurden von Ihrem Kind auch damals schon Patientendaten erhoben, die für die medizinische Forschung ebenfalls von erheblichem Wert sein können. In der Einwilligungserklärung können Sie uns auch die Speicherung und wissenschaftliche Nutzung der früheren Patientendaten Ihres Kindes **für 30 Jahre ab dem Zeitpunkt Ihrer Einwilligung** erlauben, wenn Sie oder Ihr Kind nicht vorher widerrufen.

### 1.2 Wie werden die Patientendaten Ihres Kindes wissenschaftlich genutzt?

Die Patientendaten Ihres Kindes können Universitäten, Forschungsinstituten und forschenden Unternehmen auf Antrag für medizinische Forschungszwecke zur Verfügung gestellt werden. Diese Daten dürfen vom Empfänger nur zu dem vorbestimmten und beantragten Forschungszweck genutzt und nicht zu anderen Zwecken weitergegeben werden. Die Patientendaten Ihres Kindes und gespendeten Bioproben werden ausschließlich für wissenschaftliche Zwecke genutzt; sie werden nicht



verkauft. Das Universitätsklinikum Heidelberg kann aber für die Bereitstellung qualitätskontrollierter Daten von den jeweiligen Nutzern eine angemessene Aufwandsentschädigung erheben.

Die Zulässigkeit jedes einzelnen Forschungsvorhabens mit den Patientendaten Ihres Kindes und gespendeten Bioproben wird vorab von einer **unabhängigen Ethikkommission** geprüft und erfordert deren zustimmende Bewertung.

Wissenschaftliche Veröffentlichungen von Ergebnissen erfolgen ausschließlich **anonymisiert**, also in einer Form, die keine Rückschlüsse auf die Person Ihres Kindes zulässt. Das gilt insbesondere auch für genetische Informationen. Möglich ist allerdings eine Aufnahme der genetischen Daten Ihres Kindes bis hin zur gesamten Erbsubstanz (Genom) in besonders geschützte wissenschaftliche Datenbanken, die für die Allgemeinheit nicht zugänglich sind.

#### **Anonymisierung**

*Bei der Anonymisierung werden die Daten Ihres Kindes so verändert, dass sie Ihrem Kind nicht mehr oder nur mit einem unverhältnismäßig großen technischen Aufwand zugeordnet werden können.*

Die Patientendaten und gespendeten Bioproben Ihres Kindes können auch mit den Daten Ihres Kindes aus Datenbanken anderer Forschungspartner (z.B. anderer Krankenhäuser, Institute oder Register) zusammengeführt werden. Voraussetzung dafür ist, dass Sie und Ihr Kind dieser Nutzung auch bei den entsprechenden Forschungspartnern zugestimmt haben.

### **1.3 Wer hat Zugang zu den Patientendaten Ihres Kindes und wie werden diese geschützt?**

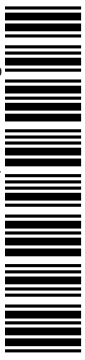
Alle unmittelbar Ihr Kind identifizierenden Daten (Name, Geburtsdatum, Anschrift etc.) werden durch eine Zeichenkombination ersetzt (Codierung). Dieses interne Kennzeichen sowie damit verbundenen Patientendaten und gespendeten Bioproben Ihres Kindes können dann nicht mehr direkt Ihrem Kind zugeordnet werden. Der Zusammenhang dieses internen Kennzeichens mit den direkt identifizierenden Daten Ihres Kindes wird von einer unabhängigen klinikinternen Stelle ([www.klinikum.uni-heidelberg.de/treuhand](http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/treuhand)) oder insbesondere im Falle einer einrichtungsübergreifenden Zusammenführung von Daten von einer unabhängigen externen Treuhandstelle ([www.medizininformatik-initiative.de/de/deutsches-forschungsdatenportal-fuer-gesundheit](http://www.medizininformatik-initiative.de/de/deutsches-forschungsdatenportal-fuer-gesundheit)) verwaltet. Ohne die Mitwirkung dieser Stelle können die für die medizinische Forschung bereitgestellten Patientendaten und gespendeten Bioproben nicht oder nur mit unverhältnismäßig hohem technischem Aufwand zu Ihrem Kind zurückverfolgt werden. Vor einer Weitergabe der Daten Ihres Kindes und gespendeten Bioproben an Forscher außerhalb der behandelnden Einrichtung Ihres Kindes erfolgt zudem eine weitere Ersetzung des internen Kennzeichens durch eine neue Zeichenkombination.

#### **Codierung**

*Bei der Erfassung von Patientendaten werden auch Informationen wie Name und Geburtsdatum Ihres Kindes erfasst. Mit solchen Informationen kann leicht auf Ihr Kind geschlossen werden. Diese Informationen werden durch eine Kombination von Zeichen ersetzt. Auf diese Weise wird eine einfache Rückverfolgung zu Ihrem Kind ausgeschlossen. Eine Rückverfolgung zu Ihrem Kind erfolgt nur, wenn die Patientendaten und gespendeten Bioproben Ihres Kindes durch zusätzliche Informationen über Ihr Kind ergänzt werden sollen oder um erneut mit Ihnen und Ihrem Kind in Kontakt zu treten (siehe unten Punkt 4).*

**Daten, die Ihr Kind identifizieren, werden außer in von Ihnen und Ihrem Kind erlaubten oder gesetzlich geregelten Fällen niemals an Forscher oder sonstige Dritte weitergegeben, insbesondere nicht an Versicherungsunternehmen oder Arbeitgeber.**

Ihre Einwilligung umfasst auch die Möglichkeit, die Patientendaten Ihres Kindes und gespendeten Bioproben zu den genannten Zwecken an Empfänger in Staaten der Europäischen Union oder des Europäischen Wirtschaftsraums oder in weitere Länder, bei denen die Europäische Kommission ein angemessenes Datenschutzniveau festgestellt hat, zu übermitteln. **Eine Übermittlung in andere**



**Länder, in denen kein angemessenes Datenschutzniveau festgestellt wurde, ist ausgeschlossen.**

Unter der Adresse [www.medizininformatik-initiative.de/datennutzung](http://www.medizininformatik-initiative.de/datennutzung) können Sie jederzeit sehen, welche Studien mit Patientendaten und gespendeten Bioproben aus der Medizininformatik-Initiative durchgeführt werden. Zudem finden Sie und Ihr Kind unter dieser Adresse eine Möglichkeit, sich für einen E-Mail-Verteiler zu registrieren, der Sie und Ihr Kind per E-Mail über alle neuen Studien der Medizininformatikinitiative mindestens eine Woche vor einer Datennutzung informiert.

#### **1.4 Welche Risiken sind mit der Nutzung der Patientendaten Ihres Kindes verbunden?**

Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten im Rahmen von Forschungsprojekten mit Patientendaten und Daten aus der Analyse gespendeter Bioproben besteht durch das Hinzuziehen weiterer Informationen, z.B. aus dem Internet oder sozialen Netzwerken, das Restrisiko einer Rückverfolgbarkeit zu Ihrem Kind. Das ist insbesondere dann der Fall, wenn Sie oder Ihr Kind selbst genetische oder andere Gesundheitsdaten, z.B. zur Ahnenforschung im Internet, veröffentlichen.

Grundsätzlich erhöht ist das Risiko einer Rückverfolgbarkeit bei genetischen Patientendaten. Die Erbinformation eines Menschen ist in der Regel eindeutig auf eine Person bezogen, also auch auf Ihr Kind. Zudem kann aus den genetischen Daten von Ihrem Kind in manchen Fällen auch auf Eigenschaften von Verwandten Ihres Kindes geschlossen werden.

Sollten die Daten Ihres Kindes trotz umfangreicher technischer und organisatorischer Schutzmaßnahmen in unbefugte Hände fallen und dann trotz fehlender Namensangaben ein Rückbezug zu Ihrem Kind hergestellt werden, so kann eine diskriminierende oder anderweitig für Ihr Kind und ggf. auch nahe Verwandte schädliche Nutzung der Daten nicht ausgeschlossen werden.

#### **1.5 Welcher Nutzen ergibt sich für Ihr Kind?**

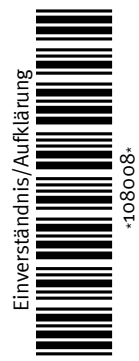
Sie und Ihr Kind können für dessen Gesundheit im Regelfall keinen unmittelbaren Vorteil oder Nutzen aus der wissenschaftlichen Nutzung der Patientendaten und gespendeten Bioproben Ihres Kindes erwarten. Auf die aktuelle medizinische Behandlung Ihres Kindes wird Ihre Einwilligung somit keine Auswirkung haben. Sollte aus der Forschung ein kommerzieller Nutzen, z.B. durch Entwicklung neuer Arzneimittel oder Diagnoseverfahren, erzielt werden, werden Sie daran nicht beteiligt.

Es ist jedoch im Einzelfall möglich, dass ein Auswertungsergebnis für die Gesundheit Ihres Kindes von so erheblicher Bedeutung ist, dass ein Arzt oder Forscher eine Kontaktaufnahme als dringend notwendig erachtet. Das ist insbesondere der Fall, wenn sich daraus ein dringender Verdacht auf eine schwerwiegende, bisher möglicherweise nicht erkannte Krankheit ergibt, die behandelt oder deren Ausbruch verhindert werden könnte.

Darüber hinaus können sich weitere Analyseergebnisse ergeben, die möglicherweise für die Gesundheit Ihres Kindes relevant sind (Zusatzbefunde) und über die wir Sie und Ihr Kind informieren möchten. Sie und Ihr Kind können entscheiden, ob wir Sie und Ihr Kind in diesem Zusammenhang kontaktieren dürfen. Beachten Sie dabei, dass Sie Gesundheitsinformationen, die Sie und Ihr Kind durch eine solche Rückmeldung erhalten, unter Umständen bei anderen Stellen (z.B. vor Abschluss einer Kranken- oder Lebensversicherung) offenbaren müssen und dadurch Nachteile erleiden könnten. Da für die medizinische Forschung eventuell auch Informationen aus der Erbsubstanz Ihres Kindes genutzt werden sollen, kann sich das auch auf die genetische Veranlagung Ihres Kindes für bestimmte Erkrankungen beziehen.

Weitere Informationen zu genetischen Daten finden Sie unter [www.vernetzen-forschen-heilen.de/genetische-daten](http://www.vernetzen-forschen-heilen.de/genetische-daten).

Informationen aus der Erbsubstanz Ihres Kindes können auch Bedeutung für Ihre Familienangehörigen und die Familienplanung haben. Sie können Ihre Entscheidung für oder gegen diese Möglichkeit zur Rückmeldung jederzeit durch Mitteilung an uns ändern.





## 1.6 Welcher Nutzen ergibt sich für unsere Gesellschaft?

Medizinisch-wissenschaftliche Forschungsvorhaben zielen auf eine Verbesserung unseres Verständnisses der Krankheitsentstehung und der Diagnosestellung, und auf dieser Basis auf die Neuentwicklung von verbesserten Präventions-, Versorgungs- und Behandlungsansätzen. Weitere Informationen über unsere Aktivitäten finden Sie unter <https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/heidelberg-medic>.

## 2. Übertragung und wissenschaftliche Nutzung von Krankenkassendaten

### **Krankenkassendaten**

*Bei der Behandlung Ihres Kindes im Universitätsklinikum Heidelberg werden nur Patientendaten erhoben, die im unmittelbaren Behandlungszusammenhang benötigt werden. Für viele wissenschaftliche Fragestellungen reichen diese „Momentaufnahmen“ aber meist nicht aus. Um ein umfassenderes Bild von dem Gesundheitszustand Ihres Kindes zu erhalten, würden wir z.B. gerne auch die Patientendaten Ihres Kindes aus der ambulanten Versorgung nutzen. Über diese Informationen verfügt die Krankenkasse Ihres Kindes.*

Wir bitten Sie darum, dass wir von Ihrem Kind auch Daten, z. B. über vorangegangene und nachfolgende Arztkontakte bei ambulanten Haus- und Fachärzten sowie gegebenenfalls von weiteren Krankenhausaufenthalten und Arzneimittel-Verordnungen anfordern und wissenschaftlich nutzen dürfen. Unter Punkt 2 in der Einwilligungserklärung können Sie und Ihr Kind uns dazu ermächtigen, die entsprechenden Daten bei Ihrer Krankenkasse anzufordern. Die Krankenkassen erhalten von uns aber keinerlei Forschungsergebnisse, die Ihrem Kind zugeordnet werden könnten. Damit wird Ihrem Kind auch kein Nachteil durch die Nutzung der Krankenkassen-Daten entstehen.

## 3. Gewinnung, Lagerung und wissenschaftliche Nutzung von Bioproben (Gewebe und Körperflüssigkeiten)

### 3.1 Was sind Bioproben?

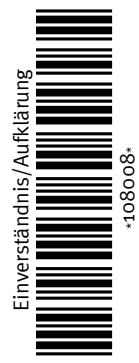
#### **Bioproben**

*Unter Bioproben versteht man Gewebeproben und/oder Körperflüssigkeiten, die Ihrem Kind zur Diagnosestellung oder Therapie entnommen wurden und die nach Abschluss der Untersuchungen nicht mehr benötigt werden (Restmaterialien). Dabei kann es sich z. B. um Blut, Urin, Stuhl, Speichel, Hirnwasser oder um Gewebe handeln, das z. B. im Rahmen einer Operation oder bei einer Biopsie entnommen wurde. Diese Restmaterialien können für die medizinische Forschung nützlich sein und sollen dafür in Biobanken bzw. Klinik- oder Institutsarchiven aufbewahrt werden. Darüber hinaus kann Ihr Kind bei einer Routine-Blutentnahme bzw. ohnehin geplanten Punktion auch zusätzliche Proben (z.B. eine begrenzte zusätzliche Blutmenge) für medizinische Forschungszwecke spenden (siehe unten Punkt 3.2).*

Möglicherweise wurde Ihr Kind schon früher einmal bei uns behandelt. Diese Behandlungen können unter Umständen schon länger zurückliegen und auch andere Erkrankungen betreffen. Wenn es solche Behandlungen gab, wurden von Ihrem Kind auch damals vielleicht schon Bioproben gewonnen, die für die medizinische Forschung ebenfalls von erheblichem Wert sein können. In der Einwilligungserklärung können Sie uns auch die Lagerung und wissenschaftlichen Nutzung früher gewonnener Bioproben Ihres Kindes **für 30 Jahre ab dem Zeitpunkt Ihrer Einwilligung** erlauben, wenn Sie oder Ihr Kind nicht vorher widerrufen.

### 3.2 Wie werden Bioproben wissenschaftlich genutzt und vor Missbrauch geschützt?

Für den Umgang mit den Bioproben Ihres Kindes und den daraus gewonnenen Daten sowie für die damit verbundenen Ziele und Risiken gelten dieselben Regeln und Grundsätze, die oben zu den Patientendaten erläutert worden sind. Die Einzelheiten ergeben sich aus den Abschnitten 1.1 – 1.6



dieser Elterninformation. In Bioproben kann die Erbsubstanz Ihres Kindes in Form genetischer Daten enthalten sein. Insofern sind insbesondere die unter 1.4 beschriebenen Risiken für genetische Daten zu beachten. Hierzu zählt auch ein erhöhtes Risiko einer Rückverfolgbarkeit der Person Ihres Kindes anhand dieser Daten.

Insbesondere sollen die Bioproben Ihres Kindes für verschiedene medizinische Forschungszwecke verfügbar sein. Dazu werden diese in einer Biobank bzw. einem Archiv des Universitätsklinikums Heidelberg und seiner Vertragspartner aufbewahrt und können auf Antrag auch an andere Forschungspartner weitergegeben werden. **Die Bioproben von Kindern werden ausschließlich für Forschung verwendet, die nicht allein mit Bioproben von Erwachsenen durchgeführt werden kann.**

Zu den Forschungsvorhaben mit den Bioproben Ihres Kindes können auch genetische Untersuchungen zählen, einschließlich Untersuchungen der Erbsubstanz Ihres Kindes, z. B. auf angeborene genetisch bedingte Erkrankungen oder erworbene genetische Veränderungen, unter anderem auch von Tumoren. Dies kann unter Umständen auch eine Untersuchung der gesamten Erbsubstanz Ihres Kindes (Genom) umfassen.

Für die Forschung kann es sehr hilfreich sein, bei einer **sowieso stattfindenden Routine-Blutentnahme oder -Punktion etwas mehr Probenmaterial zu entnehmen**, als für die Unterstützung der Behandlung Ihres Kindes nötig ist. Diese zusätzliche Entnahme wird nur vorgenommen, wenn Sie und Ihr Kind dem in der Einwilligungserklärung zustimmen. **Zudem ist diese zusätzliche Entnahme zum Schutz Ihres Kindes begrenzt. Innerhalb von 12 Monaten dürfen nach Maßgabe Ihres behandelnden Arztes abhängig von Alter und Gewicht** zwischen 2 ml (Neugeborene/Säuglinge) und 20 ml Blut oder Punktionsflüssigkeit (Jugendliche), bei Hirnwasser zwischen 0,5 (Neugeborene/Säuglinge) und 3 ml (Jugendliche) **zusätzlich für Forschungszwecke entnommen werden**. Entnahmemengen oberhalb dieser Grenzen erfordern eine gesonderte Aufklärung und Einwilligung. Die entnehmenden Ärzte stellen sicher, dass diese Entnahme bei Ihrem Kind **mit keinem zusätzlichen gesundheitlichen Risiko** verbunden ist.

### 3.3 Wer erhält Eigentum an den Bioproben Ihres Kindes?

Mit der Einwilligung zur Gewinnung, Lagerung und wissenschaftlichen Nutzung der Bioproben Ihres Kindes wird gleichzeitig das Eigentum an den Bioproben an das Universitätsklinikum Heidelberg übertragen. Die Proben Ihres Kindes werden nicht verkauft, der Träger kann aber für die Bereitstellung qualitätskontrollierter Bioproben von den jeweiligen Nutzern eine angemessene Aufwandsentschädigung verlangen. Ihr Recht, über die Verarbeitung der personenbezogenen Daten von Ihrem Kind selbst zu bestimmen, bleibt von der Eigentumsübertragung unberührt. Trotz Eigentumsübertragung können Sie und Ihr Kind Ihre Einwilligung in die Datenverarbeitung jederzeit widerrufen (siehe Punkt 6). Die von Ihrem Kind gespendeten Bioproben werden dann vernichtet.

## 4. Erfolgt eine erneute Kontaktaufnahme mit Ihnen und Ihrem Kind?

Zur Gewinnung zusätzlicher Informationen und gespendeten Bioproben von Ihrem Kind kann es sinnvoll werden, zu einem späteren Zeitpunkt erneut Kontakt mit Ihnen aufzunehmen. Zudem kann die erneute Kontaktaufnahme genutzt werden, z. B.

### 4.1

um von Ihrem Kind mit Ihrer Zustimmung **zusätzliche, für wissenschaftliche Fragen relevante Informationen zu erfragen**, Sie und Ihr Kind über neue Forschungsvorhaben/Studien zu informieren und/oder Ihre Einwilligung und die Zustimmung Ihres Kindes in die Verknüpfung der Patientendaten Ihres Kindes mit medizinischen Informationen aus anderen Datenbanken einzuholen, oder

### 4.2

um Sie und Ihr Kind über **medizinische Zusatzbefunde zu informieren** (siehe oben Punkt 1.5).



Sie und Ihr Kind können die in 4.1 und 4.2 genannten Kontaktaufnahmen in der Einwilligungserklärung ablehnen („Recht auf Nichtwissen“).

Ihre Zustimmung ist für die Punkte 4.1 und 4.2 notwendig, solange die Volljährigkeit Ihres Kindes noch nicht erreicht ist.

#### 4.3

Unabhängig davon kann eine Kontaktaufnahme erfolgen, um **Ihrem Kind über den behandelnden Arzt oder Hausarzt eine Rückmeldung** über Analyseergebnisse zu geben, die für Ihr Kind von erheblicher Bedeutung sein könnten (siehe oben Punkt 1.5).

#### 4.4

Sofern Ihr Kind mit einer **altersspezifischen Information für Minderjährige** aufgeklärt wird, werden wir Sie nach dessen 16. Geburtstag, spätestens jedoch bei Erreichen dessen Volljährigkeit, erneut kontaktieren und Sie bitten, eine ausführliche Patienteninformation an Ihr Kind weiterzuleiten. Ihr Kind kann dann jederzeit selbst die Einwilligung in die weitere Verwendung seiner Patientendaten und Bioproben widerrufen. **So lange wir keine anderslautende Rückmeldung erhalten, gehen wir davon aus, dass Sie und Ihr Kind die hier gegebene Einwilligung nicht widerrufen.**

### 5. Wie lange gilt Ihre Einwilligung?

Ihre Einwilligung in die Erhebung von Patientendaten Ihres Kindes und gespendeten Bioproben gilt – wenn Sie sie nicht vorher widerrufen (siehe weiter unten) – für einen Zeitraum von **fünf Jahren** ab Ihrer Einwilligungserklärung. Das bedeutet, dass in diesem Zeitraum vom Universitätsklinikum Heidelberg mit vorheriger Ankündigung von Ihrem Kind nochmals Patientendaten und gespendeten Bioproben gewonnen werden dürfen, ohne dass Sie erneut eine Einwilligungserklärung unterzeichnen müssten. Sollte Ihr Kind nach Ablauf von fünf Jahren wieder im Universitätsklinikum Heidelberg vorstellig werden, werden wir Sie erneut um Ihre Einwilligung bitten. Dies geschieht solange, bis Ihr Kind volljährig geworden ist, und dann selbst über die Nutzung seiner Daten und gespendeten Bioproben entscheiden kann.

Ihre Einwilligung in die Verarbeitung und Nutzung der bisher erhobenen Daten und gespendeten Bioproben bleibt über diesen Zeitraum hinaus wirksam (siehe Punkt 1.1).

### 6. Was beinhaltet Ihr Widerrufsrecht?

***Ihre Einwilligung ist freiwillig!***

***Sie oder Ihr Kind können Ihre Einwilligung zur weiteren Erhebung sowie zur wissenschaftlichen Nutzung der Patientendaten Ihres Kindes sowie der von Ihrem Kind gespendeten Bioproben jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne nachteilige Folgen für Sie oder für Ihr Kind oder in Teilen widerrufen.***

Ein Widerruf bezieht sich dabei immer nur auf die künftige Verwendung der Patientendaten Ihres Kindes und gespendeten Bioproben. Daten aus bereits durchgeführten Analysen können nachträglich nicht mehr entfernt werden.

Im Falle eines Widerrufs werden die von Ihrem Kind gespendeten Bioproben vernichtet und die auf Grundlage dieser Einwilligung gespeicherten Patientendaten Ihres Kindes gelöscht oder anonymisiert, sofern dies gesetzlich zulässig ist. Wenn eine Löschung nicht oder nicht mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist, werden die Patientendaten und gespendeten Bioproben Ihres Kindes anonymisiert, indem der Ihrem Kind zugeordnete Identifizierungscode gelöscht wird. Die Anonymisierung der Patientendaten und gespendeten Bioproben Ihres Kindes kann allerdings eine spätere Zuordnung von - insbesondere genetischen - Informationen zu Ihrem Kind über andere Quellen niemals völlig ausschließen.



Sie oder Ihr Kind können auch einzelne Teile der Einwilligungserklärung widerrufen, beispielsweise wenn Sie oder Ihr Kind zwar die Patientendaten Ihres Kindes weiter der Forschung zur Verfügung stellen möchten, aber kein Interesse an einer weiteren Kontaktierung zwecks Nacherhebungen oder Studienteilnahmen haben.

**Für einen Widerruf wenden Sie sich bitte an:**

**Universitätsklinikum Heidelberg Patientenverwaltung – Treuhandstelle  
Im Neuenheimer Feld 672  
69120 Heidelberg  
Tel: +49 6221 56-7967  
Email: [treuhandstelle@med.uni-heidelberg.de](mailto:treuhandstelle@med.uni-heidelberg.de)**

## **7. Weitere Informationen und Rechte**

Rechtsgrundlage für die Datenverarbeitung ist Ihre Einwilligung (Artikel 9 Absatz 2 a und Artikel 6 Absatz 1 a der Europäischen Datenschutz-Grundverordnung).

Für die Verarbeitung der Patientendaten und gespendeten Bioproben Ihres Kindes verantwortlich ist das

**Universitätsklinikum Heidelberg  
Anstalt des öffentlichen Rechts  
Im Neuenheimer Feld 672  
69120 Heidelberg**

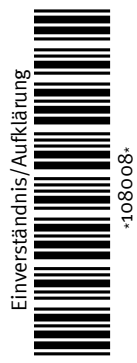
Die zuständige Datenschutzbeauftragte der verantwortlichen Einrichtung ist erreichbar unter

**Universitätsklinikum Heidelberg  
Die Datenschutzbeauftragte  
Im Neuenheimer Feld 672 69120 Heidelberg  
Tel: +49 6221 56-7967  
E-Mail: [Datenschutz@med.uni-heidelberg.de](mailto:Datenschutz@med.uni-heidelberg.de)**

Sie haben die Möglichkeit, sich mit einer Beschwerde an jede Datenschutzaufsichtsbehörde zu wenden. Die zuständige Aufsichtsbehörde für die behandelnde Einrichtung Ihres Kindes ist

**Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg**  
**Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart**  
**Königsstraße 10a, 70173 Stuttgart**  
**Tel.: 0711/61 55 41 – 0**  
**Fax: 0711/61 55 41 – 15**  
**E-Mail: [poststelle@fdi.bwl.de](mailto:poststelle@fdi.bwl.de)**  
**Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>**

Zudem haben Sie das Recht, Auskunft über die Ihr Kind betreffenden Patientendaten und gespendeten Bioproben zu erhalten (auf Wunsch einschließlich einer unentgeltlichen Überlassung einer Kopie) sowie ggf. deren Berichtigung oder Löschung oder Einschränkung der Verarbeitung zu verlangen. Sie haben weiter das Recht, von Ihrem Kind bereitgestellte Patientendaten und gespendeten Bioproben in einem standardisierten elektronischen Format zu erhalten oder an eine von Ihnen genannte Stelle übermittelt zu bekommen (Recht auf Datenübertragbarkeit).





## Einwilligungserklärung – Eltern/Sorgeberechtigte

Bitte lesen Sie den folgenden Text aufmerksam durch, kreuzen Sie Zutreffendes an und unterschreiben Sie die Einwilligungserklärung anschließend am Ende dieser Seite, sofern Sie damit einverstanden sind.

Einwilligung in die Nutzung von Patientendaten Ihres Kindes, Krankenkassendaten und Bioproben (Gewebe und Körperflüssigkeiten) für medizinische Forschungszwecke

### 1. Erhebung, Verarbeitung und wissenschaftliche Nutzung der Patientendaten meines Kindes, wie in der Elterninformation beschrieben; dies umfasst

#### 1.1

die Verarbeitung und Nutzung der Patientendaten meines Kindes für die medizinische Forschung ausschließlich wie in der Information beschrieben und mit getrennter Verwaltung des Namens und anderer direkt identifizierender Daten (Codierung). Unter der Adresse [www.medizininformatik-initiative.de/datennutzung](http://www.medizininformatik-initiative.de/datennutzung) kann ich mich für einen E-Mail-Verteiler registrieren, der per E-Mail über alle neuen Studien, die mit Patientendaten durchgeführt werden, vor deren Durchführung informiert (siehe Punkte 1.1 bis und 1.3 der Elterninformation).

#### 1.2

die wissenschaftliche Analyse und Nutzung der codierten Daten meines Kindes durch Dritte wie z.B. durch andere Universitäten/Institute/forschende Unternehmen; dies kann auch eine Weitergabe für Forschungsprojekte im Ausland umfassen, wenn in diesen europäisches Datenschutzrecht gilt oder die Europäische Kommission ein angemessenes Datenschutzniveau bestätigt hat. An einem etwaigen kommerziellen Nutzen aus der Forschung werden ich oder mein Kind nicht beteiligt. Vor einer Weitergabe an Forscher außerhalb meiner behandelnden Einrichtung erfolgt zudem eine weitere Ersetzung des internen Kennzeichens durch eine neue Zeichenkombination.

#### 1.3

die Möglichkeit einer Zusammenführung der Patientendaten meines Kindes mit Daten in Datenbanken anderer Forschungspartner. **Voraussetzung ist, dass ich dieser Nutzung bei den entsprechenden Forschungspartnern auch zugestimmt habe oder diese gesetzlich zulässig ist.**

Ich willige ein in die Erhebung, Verarbeitung, Speicherung und wissenschaftliche Nutzung der **Patientendaten meines Kindes** wie in Punkt 1.1 bis 1.2 der Einwilligungserklärung und Punkt 1 der Elterninformation beschrieben.

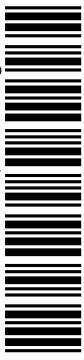
Ja

Nein

Ich willige ein in die Verarbeitung und wissenschaftliche Nutzung der **Patientendaten meines Kindes, die im Rahmen früherer Behandlungen** erhoben wurden, wie in Punkt 1.1 bis 1.2 der Einwilligungserklärung und Punkt 1 der Elterninformation beschrieben.

Ja

Nein



## 2. Übertragung und wissenschaftliche Nutzung von Krankenkassendaten meines Kindes

Hiermit ermächtige ich die Krankenkasse meines Kindes auf Anforderung durch das Universitätsklinikum Heidelberg Patientendaten über von meinem Kind in Anspruch genommene ärztliche Leistungen in der ambulanten Versorgung und bei stationären Aufenthalten, über verordnete Heil- und Hilfsmittel sowie Arzneimittel und Angaben zum Bereich Pflege an das Universitätsklinikum Heidelberg, so wie in der Elterninformation beschrieben, zu übermitteln, und zwar:

### 2.1

Einmalig rückwirkend für die Patientendaten meines Kindes der vergangenen 5 Kalenderjahre. Mit der dafür nötigen Übermittlung der Krankenversicherungs-Nummer an das Universitätsklinikum Heidelberg bin ich einverstanden

 Ja

 Nein

### 2.2

Für Patientendaten meines Kindes **ab dem Datum meiner Unterschrift über einen Zeitraum von 5 Jahren**. Mit der dafür nötigen Übermittlung der Krankenversicherungs-Nummer an das Universitätsklinikum Heidelberg bin ich einverstanden

 Ja

 Nein

## 3. Gewinnung, Lagerung und wissenschaftliche Nutzung meiner Bioproben (Gewebe und Körperflüssigkeiten), wie in der Elterninformation beschrieben; dies umfasst

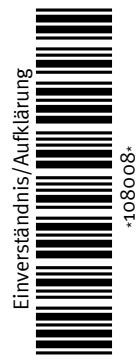
### 3.1

Die Lagerung und Verarbeitung der Bioproben meines Kindes im Universitätsklinikum Heidelberg für medizinische Forschungszwecke ausschließlich wie in der Elterninformation beschrieben und mit getrennter Verwaltung des Namens und anderer direkt identifizierender Daten (siehe Punkte 3.1 bis 3.3).

### 3.2

Die wissenschaftliche Analyse der codierten Bioproben von meinem Kind sowie deren Weitergabe und Nutzung durch Dritte z.B. Universitäten/Institute/forschende Unternehmen für genauer bestimmte und beantragte medizinische Forschungszwecke; dies kann auch eine Weitergabe für Forschungsprojekte im Ausland umfassen, wenn in diesen europäisches Datenschutzrecht gilt oder die Europäische Kommission ein angemessenes Datenschutzniveau bestätigt hat. An einem etwaigen kommerziellen Nutzen aus der Forschung werden ich oder mein Kind nicht beteiligt. Vor einer Weitergabe an Forscher außerhalb der behandelnden Einrichtung meines Kindes erfolgt zudem eine weitere Ersetzung des internen Kennzeichens durch eine neue Zeichenkombination.

Ebenso willige ich in die Möglichkeit einer Zusammenführung von Analyse-Daten der Bioproben meines Kindes mit Analyse-Daten in Datenbanken anderer Forschungspartner ein. **Voraussetzung ist, dass ich und mein Kind dieser Nutzung bei den entsprechenden Forschungspartnern auch zugestimmt haben.**





### 3.3

Das Eigentum an den Bioproben meines Kindes übertrage ich an das Universitätsklinikum Heidelberg und seinen Vertragspartnern. **Mein Recht, über die Verarbeitung der dem Biomaterial zu entnehmenden personenbezogenen Daten meines Kindes selbst zu bestimmen, bleibt von der Eigentumsübertragung unberührt (siehe Punkt 3.3 der Elterninformation).**

Ich willige ein in die Gewinnung, Lagerung und wissenschaftliche Nutzung der **Bioproben** (Gewebe und Körperflüssigkeiten) meines Kindes, wie in Punkt 3.1 bis 3.3 der Einwilligungserklärung und Punkt 3 der Elterninformation beschrieben.

Ja  Nein

Meine Einwilligung umfasst auch die Entnahme geringer zusätzlicher Mengen von Biomaterial bei einer sowieso stattfindenden Routine-Blutentnahme oder –Punktion meines Kindes in den unter Punkt 3.2 der Elterninformation beschriebenen Grenzen.

Ja  Nein

Ich willige ein in die Verarbeitung und wissenschaftliche Nutzung der **Bioproben meines Kindes, die im Rahmen früherer Behandlungen** gewonnen wurden, wie in Punkt 3.1 bis 3.3 der Einwilligungserklärung und Punkt 3 der Elterninformation beschrieben.

Ja  Nein

## 4. Möglichkeit einer erneuten Kontaktaufnahme

### 4.1

Ich willige ein, dass ich vom Universitätsklinikum Heidelberg erneut kontaktiert werden darf, um gegebenenfalls zusätzliche für wissenschaftliche Fragen relevante Informationen oder Bioproben meines Kindes zur Verfügung zu stellen, um über neue Forschungsvorhaben/Studien informiert zu werden, und/oder um meine Einwilligung in die Verknüpfung der Patientendaten meines Kindes mit medizinischen Informationen aus anderen Datenbanken einzuholen (siehe Punkt 4.1 der Elterninformation).

Ja  Nein

### 4.2

Ich willige ein, dass ich vom Universitätsklinikum Heidelberg wieder kontaktiert werden darf, um über medizinische Zusatzbefunde informiert zu werden (siehe Punkt 4.2 der Elterninformation).

Ja  Nein

## 5. Geltungsdauer meiner Einwilligung

Meine Einwilligung in die Erhebung von Patientendaten und Bioproben meines Kindes bei Aufenthalt im Universitätsklinikum Heidelberg gilt für einen **Zeitraum von fünf Jahren** ab meiner Einwilligungserklärung. Sollte mein Kind nach Ablauf von fünf Jahren wieder im Universitätsklinikum Heidelberg vorstellig werden, können ich und mein Kind erneut eine Einwilligung erteilen. Die Nutzung der von meinem Kind erhobenen Daten und Bioproben bleibt über diesen Zeitraum hinaus zulässig

(Punkt 5 der Elterninformation). Dies geschieht solange, bis Ihr Kind volljährig geworden ist, und dann selbst über die Nutzung seiner Daten und Bioproben entscheiden kann.

## 6. Widerrufsrecht

### Meine Einwilligung ist freiwillig!

Ich oder unser/mein Kind können meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen beim Universitätsklinikum Heidelberg vollständig oder in Teilen widerrufen, ohne dass mir irgendwelche Nachteile entstehen (Adresse siehe Punkt 6. der Elterninformation).

Bei einem Widerruf werden die für die Forschung verbliebenen Bioproben vernichtet und die auf Grundlage dieser Einwilligung gespeicherten Daten gelöscht oder anonymisiert, sofern dies gesetzlich zulässig ist. Patientendaten aus bereits durchgeführten Analysen können nicht mehr entfernt werden (Punkt 6 der Elterninformation).

***Ich wurde über die Nutzung der Patientendaten, ggf. Krankenkassendaten und gespendeten Bioproben meines Kindes, sowie die damit verbundenen Risiken informiert und erteile im vorgenannten Rahmen meine Einwilligung. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit und alle meine Fragen wurden zufriedenstellend beantwortet.***

***Ich wurde darüber informiert, dass ich ein Exemplar der Elterninformation und eine Kopie der unterschriebenen Einwilligungserklärung erhalten werde.***

*Sofern zwei Personen sorgeberechtigt sind, ist die Einwilligung von beiden Sorgeberechtigten erforderlich.*

\_\_\_\_\_  
Vor- und Nachname 1. Sorgeberechtigter  
(Druckbuchstaben)

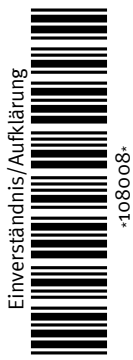
\_\_\_\_\_  
Unterschrift 1. Sorgeberechtigter

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Vor- und Nachname 2. Sorgeberechtigter  
(Druckbuchstaben)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift 2. Sorgeberechtigter

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum



Ich habe das Aufklärungsgespräch geführt und die Einwilligung der Eltern/Sorgeberechtigten des minderjährigen Patienten eingeholt.

\_\_\_\_\_  
Vor- und Nachname Mitarbeiter/in  
(Druckbuchstaben)

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Mitarbeiter/in

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

Mitgeltend ist die Information und Zustimmung

für Minderjährige (7 – 11 Jahre)

für Minderjährige (12 – 17 Jahre)

Es wurde keine Zustimmung von dem Minderjährigen eingeholt.

**Angaben zu dem Minderjährigen**

Name, Vorname: \_\_\_\_\_

Geb.-Datum: \_\_\_\_\_







## Studieninformation für Eltern, Sorgeberechtigte und gesetzliche Vertreter



Zur Teilnahme an der **RoUnD „Registry of Undiagnosed Diseases“** (Deutsch: „Register für unklare Diagnosen“) Registerstudie

Liebe Eltern / Vertreter von.....,

Ihr Kind / Ihr Betreuer leidet an einer seltenen, noch nicht diagnostizierten Krankheit. Eine lokale Datenbank soll mittels der Daten der Studienteilnehmer aufgebaut werden. Alle Personen mit einer unklaren Diagnose sind zur Teilnahme eingeladen.

Mit diesem Schreiben bitten wir Sie, Ihr Kind / Ihren Betreuten an der oben genannten Studie teilzunehmen zu lassen. Bitte lesen Sie sich die folgenden Informationen sorgfältig durch. Sie können dann entscheiden, ob Sie Ihr Kind / Ihren Betreuten teilnehmen lassen möchten oder nicht. Lassen Sie sich ausreichend Zeit und stellen Sie den Studienmitarbeitern alle Fragen, die für Sie wichtig sind. Die Studie wird aus Eigenmitteln finanziert.

### Welches Ziel verfolgt die RoUnD-Register-Studie?

Ziel dieser Registerstudie ist es, Patienten mit einer bislang unklaren Diagnose anhand von körperlichen Merkmalen (klinische Phänotypisierung) und typischen Untersuchungsergebnissen zu charakterisieren und in einer Datenbank pseudonymisiert zu erfassen. „Pseudonymisierung“ bedeutet, dass die erhobenen Daten anstatt des Namens/Geburtsdatums etc. mit einem Nummern-/Buchstabencode gekennzeichnet werden. Die Daten können dann nur noch von bestimmten autorisierten Personen mit zusätzlichen Informationen (sog. „Schlüssel“) einer bestimmten Person zugeordnet werden. Die Charakterisierung erfolgt standardisiert anhand von sogenannten HPO terms (human phenotype ontology; <https://hpo.jax.org/app>).

Jeder HPO term beschreibt eine charakteristische Besonderheit, wie z.B. Kleinwuchs (short stature).

Anhand dieser HPO terms können bei Patienten mit bislang unklarer Diagnose mit Hilfe von speziellen Software-Programmen nach Erkrankungen gesucht werden. Bei vielen Patienten mit bislang unklarer Diagnose wird eine genetische Ursache vermutet und möglicherweise wurde eine innovative Diagnostik, eine Analyse der gesamten Erbsubstanz, sogenannte Exom-Sequenzierung ggf. eine Genom-Sequenzierung, veranlasst. Auch wieder mit speziellen Software-Programmen kann ein Abgleich mit den genetischen Daten und den HPO terms vorgenommen werden, um eine Diagnose zu finden. Wenn diese Suche nicht sofort erfolgreich ist und die

Im Neuenheimer Feld 130.3  
69120 Heidelberg  
Tel. +49 6221 56-4503  
Fax +49 6221 56-4501  
Daniela.Choukair@  
med.uni-heidelberg.de  
[www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de](http://www.seltene-erkrankungen-heidelberg.de)

Diagnose weiterhin ungeklärt ist, sollen jährliche Re-Evaluationen durchgeführt werden mit dem Ziel neueste Forschungsergebnisse in die Suche einzubeziehen. So werden hoffentlich zukünftig ein großer Anteil von Patienten mit bislang ungeklärter Diagnose einer Diagnose zugeführt. Das ermöglicht unter Umständen eine zielgerichtete Therapie.

### **Wie läuft die Registerstudie ab?**

Im Rahmen der Studie werden wir Daten über die klinische Phänotypisierung zu 5 Zeitpunkten bis zum 18. Lebensjahr, sowie aktuelle Daten Ihres Kindes / Ihres Betreuten erheben. Hierzu werden körperliche Merkmale und typische Untersuchungsergebnisse standardisiert in sogenannte HPO terms (s. oben) übertragen. Diese Daten werden im „Register für unklare Diagnosen“, welches im Rechenzentrum des deutschen Anbieters Mittwald CM Service GmbH & Co. KG angesiedelt ist, pseudonymisiert gesammelt. In der Regel wurde bei Ihrem Kind / Ihrem Betreuten bereits eine genomweite Analyse durchgeführt, die bisher leider nicht zur Klärung der Diagnose beigetragen hat. In jährlichen Abständen wird in sogenannten Fallkonferenzen mit dem behandelnden Arzt und Humangenetiker entschieden, ob eine Re-Evaluation der genomweiten Analysen sinnvoll erscheint. Möglicherweise werden genetische Varianten identifiziert, diese werden in Fallkonferenzen besprochen und diese werden im Register pseudonymisiert dokumentiert. Soll eine Re-Evaluation erfolgen, werden an den jeweiligen durchführenden Humangenetischen Instituten (entweder Universitätsklinikum Heidelberg, Technische Universität München oder Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Universitätsklinikum Tübingen) die Untersuchungen veranlasst. Die Teilnahme an der RoUnD-Register-Studie ist für Ihr Kind / Ihres Betreuten nicht mit einem erhöhten Zeitaufwand verbunden, da alle Daten während regulären ambulanten Vorstellungen und/oder stationärer Aufnahmen erfasst werden können.

### **Mögliche Risiken**

Die Studie basiert auf routinemäßigen Untersuchungen, die üblicherweise während ambulanter Vorstellungen und/oder stationärer Aufnahmen durchgeführt werden. Es sind daher **keine** zusätzlichen Untersuchungen und Probenentnahmen bei Ihrem Kind / Ihrem Betreuten erforderlich. Aufgrund der Teilnahme entstehen keine körperlichen Risiken.

### **Möglicher Nutzen für Ihr Kind / Ihren Betreuten durch die Teilnahme an der Studie**

Der Allgemeinzustand Ihres Kindes / Ihres Betreuten wird durch diese Studie nicht beeinflusst. Durch eine Studienteilnahme kann möglicherweise bei Ihrem Kind / Ihrem Betreuten eine Diagnose gestellt werden.

### **Informationen zum Datenschutz**

Die ärztliche Schweigepflicht und datenschutzrechtliche Bestimmungen werden eingehalten. Während der Studie werden medizinische Befunde und persönliche Informationen von Ihrem Kind / Ihres Betreuten erhoben und in der Prüfstelle in seiner persönlichen Akte niedergeschrieben oder elektronisch gespeichert. Davon ausgenommen sind genetische Daten, die separat aufbewahrt werden. Die für die Studie verwendeten Daten werden auf einem Server des Rechenzentrums des deutschen Anbieters Mittwald CM Service GmbH & Co. KG mit einem professionellen Sicherheitskonzept verwaltet, das vor unbefugtem Zugriff geschützt ist. Zugriff haben nur Mitglieder des Studienteams. Das Universitätsklinikum Heidelberg ist die für die Speicherung und Verarbeitung der Daten verantwortliche Stelle und unterliegt damit dem deutschen Datenschutzgesetz und den gesetzlichen Bestimmungen der Europäischen Union. Daten werden dort in pseudonymisierter Form gespeichert und ausgewertet. Die Daten sind gegen unbefugten Zugriff gesichert. Eine Entschlüsselung erfolgt nur bei Rücktritt von der Studie zum Zweck der Datenvernichtung. Sobald es nach dem Forschungs- oder Statistikzweck möglich



ist, werden die personenbezogenen Daten anonymisiert. Die während der Studie erhobenen Daten werden nach Studienabschluss 10 Jahre aufbewahrt.

Die Daten Ihres Kindes / Ihres Betreuten werden möglicherweise zur Analyse an externe Labore (Technische Universität München und Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik Universitätsklinikum Tübingen) weitergegeben. Eine anderweitige Datenweitergabe findet nicht statt. Die Ergebnisse der durchgeführten Analysen bleiben bei dem jeweiligen Labor gespeichert. Dies ist auch deswegen notwendig, denn nur so kann eine erforderliche Re-Evaluation durchgeführt werden.

Die im Rahmen der RoUnD-Register-Studie gesammelten Patientendaten werden hauptsächlich für die in diesem Protokoll festgelegten Zwecke verwendet. In Zukunft könnten jedoch weitere Register / Datenbanken in anderen Forschungsprojekten eingerichtet werden. Die genauen Forschungsfragen können derzeit nicht angegeben werden. Der Forschungszweck würde sich jedoch auf die Seltenen Erkrankungen der Patienten beschränken. Diese zukünftigen Forschungsprojekte werden von der zuständigen Ethikkommission gesondert erörtert. Wenn Patienten oder Sorgeberechtigte in der Einverständniserklärung der Wiederverwendung ihrer Daten in weiteren Registern und Datenbanken zustimmen, können die Daten an Forschungspartner in anderen Ländern weitergeleitet werden, die möglicherweise ein geringeres Datenschutzniveau aufweisen als Deutschland und die Europäische Union. Das Studienteam wird alle möglichen Schritte unternehmen, um den Schutz der Daten gemäß den Datenschutzstandards Deutschlands und der Europäischen Union zu gewährleisten. Bitte kreuzen Sie in der Einwilligungserklärung an, ob Sie mit der Wiederverwendung Ihrer Daten in weiteren Datenbanken / Registern einverstanden sind.

Bei jeder Erhebung, Speicherung, Auswertung und Übermittlung von Daten aus Biomaterialien Ihres Kindes / Ihres Betreuten im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeitsrisiken (z.B. die Möglichkeit, es / ihn zu identifizieren), insbesondere im Hinblick auf die Information zu seiner Erbsubstanz. Diese Risiken lassen sich nicht völlig ausschließen und steigen, je mehr Daten miteinander verknüpft werden können, insbesondere auch dann, wenn Sie selbst (z.B. zur Ahnenforschung) genetische Daten Ihres Kindes / Ihres Betreuten im Internet veröffentlichen. Die Studienleitung versichert Ihnen, alles nach dem Stand der Technik Mögliche zum Schutz seiner Privatsphäre zu tun und Daten und / oder Proben nur an Projekte weitzugeben, die ein geeignetes Datenschutzkonzept vorweisen können.

„Pseudonymisierung“ ist die Verarbeitung personenbezogener Daten in einer Weise, dass die personenbezogenen Daten ohne Hinzuziehung zusätzlicher Informationen („Schlüssel“) nicht mehr einer spezifischen betroffenen Person zugeordnet werden können. Diese zusätzlichen Informationen werden dabei gesondert aufbewahrt und unterliegen technischen und organisatorischen Maßnahmen, die gewährleisten, dass die personenbezogenen Daten nicht einer identifizierten oder identifizierbaren natürlichen Person zugewiesen werden.

„Anonymisierung“ ist das Verändern personenbezogener Daten in der Weise, dass die betroffene Person nicht mehr oder nur mit einem unverhältnismäßig großen Kosten- oder Zeitaufwand identifiziert werden kann.

Sie haben das Recht, vom Verantwortlichen (s.u.) Auskunft über die von Ihrem Kind/ Ihrem Betreuten gespeicherten personenbezogenen Daten zu verlangen. Ebenfalls können Sie die Berichtigung unzutreffender Daten sowie die Löschung der Daten oder Einschränkung deren Verarbeitung verlangen. Die Verantwortliche für die studienbedingte Erhebung personenbezogener Daten ist: Frau PD Dr. Daniela Choukair (Telefon: 06221/56-4503, E-Mail: [daniela.choukair@med.uni-heidelberg.de](mailto:daniela.choukair@med.uni-heidelberg.de)).

Bei Anliegen zur Datenverarbeitung und zur Einhaltung der datenschutzrechtlichen Anforderungen können Sie sich an folgenden Datenschutzbeauftragten der Einrichtung wenden:

Datenschutzbeauftragter  
Universitätsklinikum Heidelberg  
Im Neuenheimer Feld 672  
69120 Heidelberg  
E-Mail: [Datenschutz@med.uni-heidelberg.de](mailto:Datenschutz@med.uni-heidelberg.de)

Im Falle einer rechtswidrigen Datenverarbeitung haben Sie das Recht, sich bei folgender Aufsichtsbehörde zu beschweren:

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg  
Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart Tel.: 0711/61 55 41 – 0 Fax: 0711/61 55 41 – 15  
E-Mail: [poststelle@lfdi.bwl.de](mailto:poststelle@lfdi.bwl.de) Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>

Sie können uns auch mitteilen, ob Sie über Forschungsprojekte, für die die Daten Ihres Kindes / Ihres Betreuten verwendet werden könnten, informiert werden möchten. Wenn Sie dies wünschen, werden Sie von uns erneut kontaktiert, um die Zustimmung für ein bestimmtes Forschungsprojekt zu erteilen. Ohne Ihre ausdrückliche Zustimmung für ein benanntes Forschungsprojekt werden die Daten Ihres Kindes nicht für dieses Forschungszwecke verwendet. Bitte kreuzen Sie im Einverständnisformular an, ob Sie für die Teilnahme Ihres Kindes an weitere Forschungsprojekte kontaktiert werden möchten.

#### **Freiwilligkeit der Teilnahme**

Die Teilnahme Ihres Kindes / Ihres Betreuten an der Studie erfolgt freiwillig. Falls Sie Ihr Kind / Ihren Betreuten teilnehmen lassen möchten, bitten wir Sie, die beiliegende Einwilligungserklärung zu unterschreiben. Sie können diese Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich ohne Angabe von Gründen widerrufen, ohne dass Ihrem Kind / Ihrem Betreuten dadurch Nachteile entstehen. Wenn Sie Ihre Einwilligung widerrufen möchten, wenden Sie sich bitte an die Studienleitung oder das Sie behandelnde Personal. Bei einem Widerruf können Sie entscheiden, ob die von Ihrem Kind / Ihrem Betreuten 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; wenden Sie sich dafür bitte ebenfalls an die Studienleitung oder das Sie behandelnde Personal.

Beachten Sie, dass Daten, die bereits in wissenschaftliche Auswertungen eingeflossen sind oder Daten, die bereits anonymisiert wurden, nicht mehr auf Ihren Wunsch gelöscht werden können.

#### **Entstehen mir durch die Teilnahme Kosten?**

Die Studienteilnahme ist für Ihr Kind / Ihren Betreuten kostenlos. Sie erhalten allerdings auch keine Bezahlung.

#### **Weitere Informationen**

Für weitere Informationen sowie für Auskünfte über allgemeine Ergebnisse der Studie steht Ihnen als Leiterin der Studie Frau PD Dr. Daniela Choukair (Telefon: 06221/56-4503, E-Mail: [daniela.choukair@med.uni-heidelberg.de](mailto:daniela.choukair@med.uni-heidelberg.de)) zur Verfügung.

**Für die Teilnahme Ihres Kindes / Ihres Betreuten an diesem Forschungsprojekt wären wir Ihnen dankbar!**



## Einverständniserklärung für Eltern, Sorgeberechtigte und gesetzliche Vertreter

zur Teilnahme an der RoUnD „Registry of Undiagnosed Diseases“ (Deutsch:  
„Register für unklare Diagnosen“) Registerstudie

Ich habe die Informationsschrift gelesen und wurde zudem mündlich über das Ziel und den Ablauf der Studie sowie über die Risiken ausführlich und verständlich aufgeklärt. Im Rahmen des Aufklärungsgesprächs hatte ich die Gelegenheit, Fragen zu stellen. Alle meine Fragen wurden zu meiner Zufriedenheit beantwortet. Ich stimme der Teilnahme meines Kindes / meines Betreuten an der Studie freiwillig zu. Für meine Entscheidung hatte ich ausreichend Zeit. Ein Exemplar der Informationsschrift und der Einwilligungserklärung habe ich erhalten.

### Datenschutz

**Mir ist bekannt, dass bei dieser Studie personenbezogene und genetische Daten meines Kindes / meines Betreuten verarbeitet werden sollen. Die Verarbeitung der Daten erfolgt nach gesetzlichen Bestimmungen und setzt gemäß Art. 6 Abs. 1 lit.a in Verbindung mit Art. 9 Abs. 2 lit.a DS-GVO in Verbindung mit § 8 Abs. 1 GenDG (Gendiagnostikgesetz) folgende Einwilligungserklärung voraus:**

**Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme freiwillig zu, dass die über mein Kind / meines Betreuten in der Studie erhobenen Daten, insbesondere Angaben über seine Gesundheit und seiner Genetik<sup>1</sup>, zu den in der Informationsschrift beschriebenen Zwecken in pseudonymisierter Form aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. auch in pseudonymisierter Form an andere an der Studie beteiligten Universitäten weitergegeben werden können. Dritte erhalten keinen Einblick in personenbezogene Unterlagen. Bei der Veröffentlichung von Ergebnissen der Studie wird der Name meines Kindes / meines Betreuten ebenfalls nicht genannt.**

<sup>1</sup> Gemäß Art. 9 Abs. 1 DSGVO handelt es sich bei Gesundheitsdaten um personenbezogene Daten besonderer Kategorie in deren Verarbeitung der Studienteilnehmer ausdrücklich einwilligen muss. Gleiches gilt für Daten, aus denen die rassische und ethnische Herkunft, politische Meinungen, religiöse oder weltanschauliche Überzeugungen oder die Gewerkschaftszugehörigkeit hervorgehen, sowie für die Verarbeitung von genetischen Daten, biometrischen Daten zur eindeutigen Identifizierung einer natürlichen Person, Daten zum Sexualleben oder zur sexuellen Orientierung.

**Die personenbezogenen Daten meines Kindes / meines Betreuten werden anonymisiert, sobald dies nach dem Forschungszweck möglich ist. Die Daten werden nach Studienabschluss 10 Jahre aufbewahrt. Mir ist bekannt, dass diese Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich ohne Angabe von Gründen widerrufen werden kann, ohne dass meinem Kind / meinem Betreuten dadurch Nachteile entstehen. Die Rechtmäßigkeit der bis zum Widerruf erfolgten Datenverarbeitung wird davon nicht berührt. In diesem Fall kann ich entscheiden, ob die erhobenen Daten gelöscht werden sollen oder weiterhin für die Zwecke der Studie verwendet werden dürfen.**

**Mir ist bekannt, dass die pseudonymisierten Daten meines Kindes / meines Betreuten, wenn ich der Weiterverwendung seiner Daten in weiteren Datenbanken/Registern zustimme, auch an Kooperationspartner in anderen Ländern weitergeleitet werden können, die ein niedrigeres Datenschutzniveau als Deutschland und die Europäische Union haben können. Das Studienteam wird alle möglichen Maßnahmen ergreifen, um den Schutz der Daten meines Kindes / meines Betreuten in Übereinstimmung mit den Datenschutzstandards Deutschlands und der Europäischen Union zu gewährleisten.**

Ich stimme der Studienteilnahme meines Kindes / meines Betreuten zu:

- Ja
- Nein

Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der zuvor durchgeführten genomweiten Analyse der genetischen Daten meines Kindes / meines Betreuten zum Zwecke dieser Studie verwendet werden:

- Ja
- Nein

Ich möchte über zukünftige Forschungsprojekte informiert werden. Ich werde dann entscheiden, ob ich der Verwendung der Daten meines Kindes / meines Betreuten für ein bestimmtes Projekt zustimme, wenn ich kontaktiert werde:

- Ja
- Nein

Ich bin damit einverstanden, dass die pseudonymisierten Daten meines Kindes / meines Betreuten in weiteren Datenbanken und Registern wiederverwendet werden:

- Ja
- Nein

Name des Patienten: .....

Namen der Erziehungsberechtigten / des gesetzlichen Betreuers:

1).....

2).....

Datum und Unterschrift der Erziehungsberechtigten / des gesetzlichen Betreuers:

1).....

2).....

### **Aufklärende Person**

Die sorgeberechtigte Person / der gesetzliche Betreuer wurde von mir im Rahmen eines Gesprächs über das Ziel und den Ablauf der Studie sowie über die Risiken aufgeklärt. Ein Exemplar der Informationsschrift und der Einwilligungserklärung habe ich der sorgeberechtigten Person / dem gesetzlichen Betreuer ausgehändigt.

Die Aufklärung erfolgte durch: .....  
(Name des Arztes)

Datum und Unterschrift des aufklärenden Arztes: .....