

Patienteninformation und Einwilligungserklärung

zur Teilnahme am Nephronophthise-Register

Auftraggeber der Studie: Prof. Dr. med. Heymut Omran
Direktor der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Allgemeine Pädiatrie
Albert-Schweitzer Strasse 33
48149 Münster

Sehr geehrte Patientin,
sehr geehrter Patient,

Ihr behandelnder Arzt hat bei Ihnen/Ihrem Kind die Diagnose Nephronophthise gestellt und Sie gebeten, an einem Patienten-Register teilzunehmen. Im Folgenden wollen wir Ihnen einen Überblick über das Register selbst sowie die Vorteile Ihres Mitwirkens am Register geben. Bitte nehmen Sie sich Zeit, die folgende Information aufmerksam durchzulesen und fragen Sie Ihren Arzt, falls Sie weitere Informationen dazu wünschen.

Was ist über Nephronophthise bekannt?

Die Nephronophthise ist eine angeborene, fortschreitende Nierenerkrankung, die mit ca. 10 % der Fälle die häufigste angeborene Ursache eines chronischen Nierenversagens bei Kindern und Jugendlichen darstellt. Abhängig vom Alter der Patienten beim Auftreten erster Krankheitszeichen, werden verschiedene Formen der Nephronophthise (frühkindliche, jugendliche, Erwachsenen-Verlaufsform) unterschieden. Immer erkranken die Nieren, in einigen Fällen sind jedoch auch andere Organe (Leber, Augen, Knochen, andere) von der Erkrankung betroffen.

Sowohl die Krankheitsentstehung als auch der Krankheitsverlauf sind bislang nicht endgültig geklärt. In den vergangenen 10 Jahren konnten mehrere für die Nephronophthise verantwortliche Gendefekte identifiziert werden, die zu einem besseren Krankheitsverständnis beigetragen haben. Aus Sicht der Patienten ist es aber nach wie vor so, dass die Diagnose einer Nephronophthise meist erst spät gestellt wird, so dass eine Nierenfunktionsverschlechterung meist schon so weit fortgeschritten ist, dass entsprechende Folgeerscheinungen (Wachstumsstörung/ Blutarmut) bereits eingetreten sind und oftmals eine Nierenersatztherapie (Dialyse/ Nierentransplantation) begonnen werden muss. Der Grund hierfür liegt darin, dass es in der Frühphase der Erkrankung kaum krankheitsspezifische Symptome gibt.

Eine Therapie der Nephronophthise existiert abgesehen von der Nierenersatztherapie derzeit nicht. Aktuelle Untersuchungen an Tiermodellen weisen jedoch darauf hin, dass das Erreichen des Nierenversagens bei Vorliegen einer Nephronophthise durch Medikamente eventuell verzögert werden könnte. Um zukünftige Therapiestudien für Nephronophthise-Erkrankte zu ermöglichen, ist es notwendig, genaue Informationen über möglichst viele Krankheitsverläufe zu sammeln.

Ziele des NPH-Registers?

Durch die Einrichtung des Nephronophthise (NPH)-Registers soll eine Website zur Erfassung aller Nephronophthise-Patienten aus Deutschland, der Schweiz und Österreich entstehen. Das Ziel des NPH-Registers ist es, anhand der zentralen Erfassung von vielen Krankheitsverläufen, das sehr variable Erkrankungsbild besser zu verstehen, ggf. bestehende Früh-Symptome als solche zu erkennen und so in Zukunft Patienten einer früheren Betreuung/Therapie zukommen lassen zu können.

Gleichzeitig wird angestrebt, Zusammenhänge zwischen bestimmten Gendefekten (Genotyp) und entsprechenden Krankheitsverläufen (Phänotyp) zu erkennen (**Genotyp-Phänotyp-Korrelation**). Ziel einer solchen Untersuchung ist es, anhand der nachgewiesenen Genmutation auf den klinischen Verlauf zu schließen und so exaktere Prognosen über den individuellen Krankheitsverlauf treffen zu können.

Untersuchungen zur Nephronophthise waren bislang nur eingeschränkt möglich, da jedes Zentrum lediglich auf die Erfahrung weniger Patienten zurückgreifen konnte. Mittels des geplanten Registers soll nun eine zentrale Auswertung anonymisierter Daten ermöglicht werden, so dass auf breiter Basis wissenschaftliche Aussagen getroffen werden können. Für die Entwicklung zukünftiger Therapiestudien steht mit dem Nephronophthise-Register ein zentraler Datenpool zur Verfügung.

Art der Registrierung?

Sollte Ihr betreuender Arzt bei Ihnen oder Ihrem Kind die Diagnose Nephronophthise gestellt haben, kann er Sie im NPH-Register registrieren. Die Registrierung erfolgt ausschließlich über den betreuenden Arzt mit Ihrem schriftlichen Einverständnis. Sie selbst können sich oder andere nicht registrieren und können auch nicht gegen Ihren Willen registriert werden.

Falls Sie in die Registrierung einwilligen, werden Informationen über Erkrankungssymptome, Begleiterkrankungen, Auffälligkeiten in der Familiengeschichte, Ultraschall-Befunde, Laborwerte sowie, falls vorhanden, Krankheits-verursachende Gendefekte in ein Online-Dokumentationsformular eingetragen. In jährlichen Abständen wird Ihr betreuender Arzt außerdem- so vorhanden- Verlaufsdaten (Laborwerte, neue Symptome) unter Ihrer Patientennummer in das Register eingeben. Nur so kann eine genaue Dokumentation Ihres individuellen Krankheitsverlaufs gewährleistet werden.

Ihre Teilnahme an der Beobachtungsstudie ist freiwillig und erfordert keinerlei zusätzliche Maßnahmen oder Arztbesuche.

Informationen zum Datenschutz?

Im NPH-Register werden persönliche Daten und medizinische Befunde über Sie erhoben, auf einem gesicherten Online-Server gespeichert und ausgewertet. Die Speicherung und Auswertung der Daten erfolgt anonymisiert. Das bedeutet, dass nach der Registrierung Ihre Daten durch eine Patientennummer ersetzt werden, so dass Ihr Name und Ihre Adresse nicht mehr im Register erscheinen (Bsp: Max Müller -> Patient 13). Die Weitergabe von Daten darf ebenfalls nur in anonymisierter Form erfolgen an:

1. ein von der Registerleitung beauftragtes Forschungsinstitut,
2. an die zuständige Ethik-Kommission und an die zuständige Bundesoberbehörde.

Ihr Arzt kann die Daten nach Eingabe eines Passwortes registrieren. Außer Ihrem Arzt dürfen in Ihre personenbezogenen Daten nur autorisierte und zur Verschwiegenheit verpflichtete Beauftragte der Registerleitung Einsicht nehmen. Soweit dies für die Überprüfung der ordnungsgemäßen Führung des Registers erforderlich ist, dürfen auch die zuständigen Überwachungsbehörden Einsicht verlangen. Da das Register Daten aus mehreren Ländern (Deutschland, Österreich, Schweiz) beinhaltet, kann es sich hierbei auch um die zuständige ausländische Behörde handeln. Für letztere Maßnahme, d.h. zur Überprüfung der ordnungsgemäßen Registerführung, entbinden Sie den behandelnden Arzt von seiner ärztlichen Schweigepflicht. Zu jedem anderen Zeitpunkt unterliegen die gespeicherten Daten den Bestimmungen des Datenschutzgesetzes und der ärztlichen Schweigepflicht.

Wie profitieren Sie und Ihr Arzt von der Registrierung?

Registrierte Patienten und/oder deren Eltern sowie die betreuenden Ärzte erhalten regelmäßig Informationen über den neusten Forschungsstand in Bezug auf die Nephronophthise in Form eines Jahresbriefs.

Registrierte Patienten und/oder deren Eltern sowie die betreuenden Ärzte erhalten zeitnah Informationen, falls klinische Studien zur Behandlung der Erkrankung Patienten rekrutieren.

Registrierte Patienten erhalten die Möglichkeit, eine genetische Diagnostik im Rahmen der durch die Gesellschaft für pädiatrische Nephrologie (GPN) unterstützten Studie zur Genetik (Leiter Prof. Dr. F. Hildebrandt) kostenfrei durchführen zu lassen.

Fragen?

Fragen in Bezug auf das Nephronophthise-Register richten Sie bitte an Ihren betreuenden Arzt oder direkt an:

Dr. med. Jens König
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Bereich Pädiatrische Nephrologie
Waldeyerstr. 22
48149 Münster
Jens.Koenig@ukmuenster.de

Einwilligungserklärung zur Teilnahme

Hiermit erkläre ich meine Einwilligung zur Teilnahme am Nephronophthise-Register. Mir ist bekannt, dass meine Teilnahme freiwillig ist. Ich kann meine Einwilligung jederzeit und ohne Angabe von Gründen widerrufen, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen.

Gleichzeitig erkläre ich meine Einwilligung zu den unter „Informationen zum Datenschutz“ beschriebenen Regelungen und zur Speicherung der erhobenen persönlichen, anonymisierten Daten und medizinischen Befunde. Falls ich meine Einwilligung widerrufe, bin ich damit einverstanden, dass die bis zu diesem Zeitpunkt gespeicherten anonymisierten Daten weiterhin verwendet werden.

Eine Kopie der Patienteninformation und Einwilligungserklärung habe ich erhalten.

(Name des Patienten)

*(Datum – vom Patienten/
Erziehungsberechtigten einzutragen)*

(Unterschrift des Patienten)

(Name des 1. Erziehungsberechtigten)

(Unterschrift des 1. Erziehungsberechtigten)

(Name des 2. Erziehungsberechtigten)

(Unterschrift des 2. Erziehungsberechtigten)

(Ort, Datum)

(Stempel und Unterschrift des Arztes)

Jahresbrief:

Als registrierter Patient haben Sie die Möglichkeit, einmal pro Jahr durch die Registerleitung in Form eines Jahresbriefes über den aktuellen Stand des wissenschaftlichen Fortschritts sowie über aktuelle Forschungsvorhaben in Bezug auf die Nephronophthuse informiert zu werden. Dieser Jahresbrief wird automatisch an Ihren behandelnden Arzt versandt. Wenn Sie zusätzlich wünschen, dass Ihnen der Jahresbrief direkt an Ihre Heimatadresse zugestellt wird, bitten wir Sie hierfür um Ihr Einverständnis sowie um Angabe einer aktuellen Postadresse.

Einverständniserklärung:

- Ja, ich wünsche, dass der Jahresbrief des Nephronophthuse-Registers auch direkt an meine Heimatadresse versandt wird.

Meine aktuelle Adresse lautet:

Name/ Vorname:

Strasse/ Hausnummer:

PLZ/Wohnort:

Ort

Datum

1. Erziehungs-
berechtigter

2. Erziehungs-
berechtigter

Patient