



## **Initiierung und Auswertung eines klinischen Patientenregisters von Betroffenen mit *CDKL5*-assoziiertes Entwicklungsstörung**

### **Informationsschrift für Sorgeberechtigte/ gesetzliche Vertreter\*innen zur eigenen Teilnahme**

#### **Sektion für pädiatrische Epileptologie**

Leiter: Prof. Dr. med. S. Syrbe

Im Neuenheimer Feld 430

D-69120 Heidelberg

Tel.: +49 06221/56-8228

Fax.: +49 06221/56-5744

Mail: epi-register.KIND@med.uni-  
heidelberg.de

Sehr geehrte Eltern, sehr geehrte Betreuer,  
bei Ihrem Kind bzw. Betreuten wurde *CDKL5* diagnostiziert. Hiermit laden wir Sie zur oben genannten Studie herzlich ein. Bitte lesen Sie sich die folgenden Informationen bezüglich der Auskunft zu Ihren eigenen Daten sorgfältig durch. Es besteht zudem die Möglichkeit einer mündlichen Aufklärung. Informationen zur Kontaktaufnahme finden Sie in der Informationsschrift weiter unten. Sie können dann entscheiden, ob Sie teilnehmen möchten. Lassen Sie sich ausreichend Zeit und stellen Sie den Studienmitarbeiter\*innen alle Fragen, die für Sie wichtig sind.

#### **Was ist *CDKL5*?**

Bei *CDKL5*, genau genommen der „*CDKL5*-Defizienz“ (= dem „Fehlen von *CDKL5*“), handelt es sich um eine seltene Erkrankung, bei der in dem *CDKL5*-Gen, also einem Abschnitt der DNA, ein Fehler auftritt. Durch diesen Fehler fehlt ein wichtiger Baustein (= das *CDKL5*-Protein) für die Entwicklung des Gehirns. Dadurch kommt es bei den Betroffenen schon sehr früh zu einer Epilepsie (Krampfanfällen) und einer schweren körperlichen und geistigen Behinderung. Da *CDKL5* so selten ist, ist es für uns wichtig viele Informationen darüber zu sammeln, um die Erkrankung besser verstehen zu können. Dies soll über ein sogenanntes Patientenregister geschehen. Hierbei handelt es sich um eine Datenbank, in der die Daten von so vielen *CDKL5*-Betroffenen wie möglich gesammelt werden.

#### **Welche Ziele verfolgt die Erhebung meiner eigenen Daten?**

- Einordnung des *CDKL5*-Betroffenen in seinem Lebensumfeld.

#### **Wie läuft die Studie ab?**

In Form eines Patientenregisters, also einer Datenbank, möchten wir Krankheitsmerkmale von *CDKL5*-Patient\*innen sammeln und anschließend auswerten. Um die *CDKL5*-Betroffenen in ihrem Lebensumfeld einordnen zu können und Aussagen zu Ihrer Teilhabe und Lebensqualität treffen zu können ist es für uns wichtig, auch Daten zu Ihrer eigenen Person zu erheben. Diese werden sowohl im Basis- als auch in den Folge-Fragebögen abgefragt. Hierbei handelt es sich z.B. um Informationen bezüglich Ihrer beruflichen Situation und Ihrer eigenen Gesundheit.

### **Gibt es einen persönlichen Nutzen für uns bzw. unser Kind/ unseren Betreuten?**

Die Auswertung der Daten des CDKL5-Patientenregisters soll das allgemeine Verständnis dieser seltenen Erkrankung verbessern. Die Einordnung Ihres Kindes oder Betreuten in das gesamte Spektrum aller Menschen mit CDKL5, kann Ihnen helfen den Schweregrad und die Perspektive für die Zukunft besser zu verstehen. Ein finanzieller Ausgleich für die Beteiligung an der Studie in Form einer Aufwandsentschädigung besteht nicht.

### **Welche Risiken sind mit der Teilnahme verbunden?**

Durch die Studie bestehen für Sie keine Risiken. Im Rahmen der Studie werden keine zusätzlichen Untersuchungen, Behandlungen oder Therapieänderungen durchgeführt.

### **Informationen zum Datenschutz**

Die ärztliche Schweigepflicht und datenschutzrechtliche Bestimmungen werden eingehalten. Daten zu Ihrer eigenen Person werden ausschließlich in anonymisierter Form erhoben und in der Prüfstelle elektronisch gespeichert. „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.

Die Studienleitung wird alle angemessenen Schritte unternehmen, um den Schutz Ihrer Daten gemäß den Datenschutzstandards der Europäischen Union zu gewährleisten. Die Daten sind gegen unbefugten Zugriff gesichert. Da die Krankheitsverläufe langfristig dokumentiert werden sollen, ist eine Aufbewahrung der Daten bis zu Ihrem Widerruf oder bis wissenschaftliche Erkenntnisse vorhanden sind, die eine Fortsetzung nicht mehr erforderlich machen, vorgesehen. Ihre Daten können zu Studienzwecken in anonymisierter Form an Universitäten/Kliniken weitergegeben werden können. Im Rahmen dieser Studie erfolgt eine Weitergabe Ihrer anonymisierten Daten auch in Drittländer außerhalb der EU und des Europäischen Wirtschaftsraumes zum Zweck der Datenauswertung. Es handelt sich um Länder, für die die Europäische Kommission ein angemessenes gesetzliches Datenschutzniveau festgestellt hat.

Die von Ihnen zur Verfügung gestellten oder im Rahmen der Studie erhobenen Daten werden primär für die in dieser Informationsschrift dargelegten Fragestellungen verwendet. In Zukunft können jedoch weitere Untersuchungen mit diesen Daten erforderlich werden, die im Rahmen anderer Forschungsvorhaben behandelt werden. Die genauen Fragestellungen können jedoch zum derzeitigen Zeitpunkt noch nicht konkret benannt werden. Der Forschungszweck wäre jedoch auf folgende Forschungsgebiete begrenzt: Forschungsvorhaben bezüglich CDKL5-assoziierten Erkrankungen. Diese künftigen Forschungsvorhaben werden von der jeweils zuständigen Ethikkommission separat beraten. Eine erneute Aufklärung und Einwilligung Ihrerseits wird nicht erfolgen.

Sie haben das Recht, vom Verantwortlichen (s.u.) Auskunft über die von Ihnen gespeicherten personenbezogenen Daten zu verlangen. Ebenfalls können Sie die Berichtigung unzutreffender Daten sowie die Löschung der Daten oder Einschränkung deren Verarbeitung verlangen.

Der Verantwortliche für die studienbedingte Erhebung personenbezogener Daten ist:

Prof. Dr. med., Steffen Syrbe  
Universitätsklinikum Heidelberg

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Im Neuenheimer Feld 430  
69120 Heidelberg  
Tel: 06221 5637386  
E-Mail: Steffen.Syrbe@med.uni-heidelberg.de

CDKL5-Register-Team:  
E-Mail: Epi-Register.KIND@med.uni-heidelberg.de

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

Dr. iur. Regina Mathes  
Im Neuenheimer Feld 672  
69120 Heidelberg  
Tel: 06221 56-7036  
E-Mail: datenschutz@med.uni-heidelberg.de  
Internet: <https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/organisation/zentrale-einrichtungen/datenschutzbeauftragter>

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  
Königstraße 10a, 70173 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>

### **Freiwilligkeit / Rücktritt**

Die Teilnahme an der Studie erfolgt freiwillig. Falls Sie teilnehmen möchten, bitten wir Sie, die beiliegende Einwilligungserklärung zu unterschreiben. Sie können diese Einwilligung jederzeit schriftlich oder mündlich ohne Angabe von Gründen widerrufen, ohne dass Ihnen 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 Ihnen studienbedingt erhobenen Daten gelöscht werden sollen oder weiterhin für die Zwecke der Studie verwendet werden dürfen. Auch wenn Sie einer weiteren Verwendung zunächst zustimmen, können Sie nachträglich Ihre Meinung noch ändern und die Löschung der Daten verlangen; wenden Sie sich dafür bitte ebenfalls an die Studienleitung oder das Sie behandelnde Personal. Sollten die Daten schon in wissenschaftliche Auswertungen eingeflossen oder anonymisiert sein, ist eine Löschung nicht mehr möglich.

**Entstehen uns durch die Teilnahme Kosten? / Erhalten wir eine Bezahlung bzw. Aufwandsentschädigung?**

Die Studienteilnahme ist für Sie kostenlos. Sie erhalten keine Bezahlung für die Verwendung Ihrer Daten.

**Weitere Informationen / Kontaktaufnahme bei Fragen:**

Für weitere Informationen sowie für Auskünfte über allgemeine Ergebnisse und den Ausgang der Studie steht Ihnen als Leiter der Studie Herr Prof. Dr. Steffen Syrbe (Tel: 06221 5637386, E-Mail: [Steffen.Syrbe@med.uni-heidelberg.de](mailto:Steffen.Syrbe@med.uni-heidelberg.de)) zur Verfügung.

**Über Ihre Teilnahme an diesem Forschungsprojekt würden wir uns freuen!**