

Sehr geehrte Familie,

vor einiger Zeit wurde bei Ihrem Kind die klinische Verdachtsdiagnose einer Lissenzephalie gestellt.

Für diese Erkrankung sind derzeit kleine genetische Veränderungen in einem von vier Genen (Erbanlagen) in unserem Erbgut bekannt (*LIS1*, *DCX*, *ARX* und *TUBA1A*) als ursächlich bekannt.

In Deutschland ist diese Erkrankung sehr selten, man schätzt, dass etwa 1:100.000 Kinder jährlich daran erkranken. Eine Heilung dieser Hirnfehlbildung ist bislang nicht möglich. Durch eine gute medizinische Betreuung an speziellen Zentren kann der Erkrankungsverlauf jedoch günstig beeinflusst werden. Da jedoch auch in speziellen Zentren i.d.R. nur wenige Kinder mit Lissenzephalie gleichzeitig betreut werden, sind die Erfahrungen bezüglich der bestmöglichen medikamentösen Epilepsie-Therapie und begleitenden Therapieverfahren (z.B. Physiotherapie, Tiergestützte Therapie, Esstherapie etc.) bei diesem speziellen Krankheitsbild begrenzt. Daher sind wissenschaftliche Studien zu diesem Thema sehr wichtig.

Derzeit führt das Zentrum für Humangenetik am Universitätsklinikum Regensburg in Kooperation mit der Selbsthilfegruppe Lissenzephalie e.V. hierzu den zweiten Teil einer wissenschaftlichen Studie durch. Diese Studie wurde vom Ethik-Rat der Universitätsklinik Regensburg befürwortet.

Im Rahmen des ersten Teils dieser Studie sollen Zusammenhänge zwischen den nachgewiesenen Veränderungen im bereits erfolgten Gentest und dem späteren klinischen Verlauf sowie mit dem Erfolg der eingesetzten Behandlungsverfahren untersucht werden. Hierfür senden wir Ihnen anbei die auszufüllenden Fragebögen (einmal für Sie und einmal für Ihren behandelnden Kinderarzt).

In diesem ersten Teil der Studie konnten wir bereits wertvolle Erkenntnisse gewinnen, die gerade in Hinblick auf die Epilepsiebehandlung Ihrer Kinder von Bedeutung sein können. Wir haben die Erkenntnisse nun in einer Publikation zusammengefasst, die wir Ihnen im Anhang gerne mitschicken. Diese können Sie auch an Ihre behandelnden Kinderärzte weitergeben, so dass dies für die weitere klinische Behandlung Ihrer Kinder berücksichtigt werden kann.

Die Erkenntnisse der ersten Studie im Hinblick auf die Epilepsiebehandlung wollen wir nun vertiefen, so dass wir uns freuen, wenn Sie an der Studie teilnehmen. Hierbei wollen wir insbesondere systematisch die Anzahl und Art der epileptischen Anfälle im Zusammenhang mit der erfolgten Medikation erfassen. Wir haben eine möglichst einfache Methode zur systematischen Erfassung gesucht und in Zusammenarbeit mit unserem Neuropädiater einen Anfallskalender erstellt, in dem Sie die Art und Häufigkeit der epileptischen Anfällen, die bei Ihrem Kind auftreten, notieren (Siehe Anlage). (Falls Sie schon einen Anfallskalender führen, können Sie uns natürlich auch diesen nach Absprache übermitteln)

Der Kalender soll zu **drei Zeitpunkten jeweils 30 Tage/ einen Monat** geführt werden:

- 1) Zeitpunkt 1: Bei aktueller Medikation, ohne dass sich innerhalb der 30 Tage die Dosis der Medikamente ändert. Wenn es Ihnen möglich ist, sollte der Medikamentenspiegel erfasst werden (im Rahmen einer normalen Blutentnahme).
- 2) Zeitpunkt 2: Bei Umstellung der Medikation auf ein anderes Medikament, auch hier sollte der Medikamentenspiegel erfasst werden.

- 3) Zeitpunkt 3: Nach Erreichen der Zieldosis der Medikation, auch hier sollte der Medikamentenspiegel erfasst werden.

Die Medikamentenspiegel sollten im Rahmen einer routinemäßigen Blutentnahme bestimmt werden, so dass möglichst wenig zusätzlicher Aufwand für Sie und Ihr Kind hinzukommt.

Die Erkenntnisse des zweiten Teils der Studie sollen langfristig den Weg bahnen für die Erstellung einer Leitlinie zur Genotyp-spezifischen medikamentösen Behandlung der Epilepsie bei Lissenzephalie.

Des Weiteren werden wir Ihnen gesondert ein Formular zur Schweigepflichtsentbindung Ihres Kinderarztes übersenden, so dass dieser uns die Arztbriefe automatisiert zukommen lassen kann und sich so der Aufwand für Sie reduziert.

Zur Teilnahme an der Studie benötigen wir folgendes von Ihnen (bzw. Ihrem Kind):

- **Die Einverständniserklärung:** Bitte senden Sie uns Seite 4 unterschrieben an uns zurück. Die Kopie der Einverständniserklärung (Seite 5) bleibt bei Ihnen.
- **Den ausgefüllten Familienfragebogen:** Bitte senden Sie uns den beigefügten Fragebogen ausgefüllt zurück, soweit Sie zu den Fragen Angaben machen können. Alternativ bieten wir Ihnen an, einen Telefontermin bei Frau Schwarz (Doktorandin) unter Tel. 0941-944-5408 zu vereinbaren, um den Fragebogen gemeinsam auszufüllen oder Fragen hierzu zu beantworten.
- **Den ausgefüllten Fragebogen der behandelnden Ärzte**
- **Den ausgefüllten Kalender:** Bitte senden Sie uns den Kalender wie oben beschrieben ausgefüllt zurück. Bei Rückfragen können Sie unsere Doktorandin Frau Schwarz jederzeit per Email unter lisa-maria.schwarz@stud.uni-regensburg.de oder per Tel. 0941-944-5408 kontaktieren.
- **Den genetischen Befund sowie den radiologischen Befund** (MRT-Befund, CT-Befund oder cMRT, wenn vorhanden auf CD)

Ihre Zustimmung bezieht sich auf die **pseudonymisierte** Verwendung weiterer Untersuchungsbefunde und Arztbriefe sowie der Kalender und der Fragebögen. Die Blutentnahmen zur Spiegelbestimmung sollten im Rahmen routinemäßiger Arztbesuche möglich sein. Ansonsten sind weitere Blutentnahmen oder Termine in der Klinik nicht notwendig.

Bevor Sie sich entscheiden, sollten Sie diese Patienteninformation aufmerksam lesen und evtl. verbleibende Fragen mit Ihrem Arzt oder den u.g. Ansprechpartnern besprechen. Lassen Sie sich ausreichend Zeit für Ihre Entscheidung. Die Teilnahme ist freiwillig. Sie können Ihr Einverständnis jederzeit widerrufen, ohne dass dadurch für Sie Nachteile entstehen. In diesem Fall würden die gesamten Daten gelöscht.

Wir würden uns freuen, wenn Sie uns und weiteren Familien mit Lissenzephalie durch die Teilnahme an unserer Studie helfen würden. Bei Rückfragen können Sie die verantwortlichen Studienärzte unter den unten genannten Kontaktdaten gerne jederzeit erreichen.

Wir bedanken uns im Voraus für Ihre Unterstützung!

Mit freundlichen Grüßen,



Prof. Dr. med. Ute Hehr



Lisa-Maria Schwarz

Projektleiter:

Frau Prof. Dr. med. Ute Hehr
Zentrum für Humangenetik am
Universitätsklinikum Regensburg
Tel: 0941-944-5408
ute.hehr@ukr.de

Doktorandin:

Frau Lisa-Maria Schwarz
Zentrum für Humangenetik am
Universitätsklinikum Regensburg
lisa-maria.schwarz@stud.uni-
regensburg.de

Anlagen:

- Fragebogen für Familien
- Fragebogen für behandelnden Arzt
- Individueller Anfallskalender
- Schweigepflichtsentbindung
- Publikation

Einverständniserklärung zur Teilnahme sowie zur pseudonymisierten Verwendung der klinischen und molekulargenetischen Befunde sowie der ausgefüllten Epilepsie-Anfallskalender für den zweiten Teil der wissenschaftlichen Studie zur Lissenzephalie

(Kopie für Sie)

Ich habe den zusammenfassenden Text (Seite 1-3) gelesen und verstanden. Meine Fragen wurden zu meiner Zufriedenheit beantwortet. Ich hatte genug Zeit, um meine Entscheidung zur Studienteilnahme zu überdenken und frei zu treffen.

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass im Rahmen der Studie die klinischen Daten aus den Patientenakten, die erhobenen molekulargenetischen Befunde eingesehen, Fragebögen sowie Anfallskalender ausgewertet, auf elektronischen Datenträgern aufgezeichnet und ohne Namensnennung (pseudonymisiert) ausgewertet werden dürfen.

Ferner erkläre ich mich einverstanden, dass die Studiendaten in anonymisierter Form für wissenschaftliche Veröffentlichungen verwendet werden dürfen.

Ich habe verstanden, dass ich meine oben getroffene Entscheidung jederzeit – auch nachträglich – widerrufen kann.

Für weitere Rückfragen stehe Ich zur Verfügung.

- Ja Nein

Falls Ja, am besten per: Post: _____
 Email: _____
 Tel.: _____

Ich möchte über Ergebnisse der wissenschaftlichen Studie informiert werden, sofern sich aus den Ergebnissen neue Aspekte für mich oder meine Familie ergeben.

- Ja Nein

Falls Ja, Kontakt gewünscht per: Post: _____
 Email: _____
 Tel.: _____

Name und Geburtsdatum des Patienten

Unterschrift mit Ort, Datum (unter 18 Jahren inkl. des gesetzlichen Vertreters)

Name und Geburtsdatum der gesetzlichen Vertreter bei Patienten unter 18 Jahren
