

Projekt:

**Identifizierung Galaktosämie-spezifischer
proteomischer und genomischer Variationsmuster
als Biomarker für Galaktosämie-spezifische
chronische pathophysiologisch-kognitive
Komplikationen**

Antrag bei der Ethikkommission Hamburg (Gliederung)

Projekt: Identifizierung Galaktosämie-spezifischer proteomischer und genomischer Variationsmuster als Biomarker für Galaktosämie- spezifische chronische pathophysiologisch-kognitive Komplikationen

1. Studienzentrum und Verantwortliche

Studienzentrum

Leiter der klinischen Prüfung und Vertretung

Externer Datentreuhänder der Studie

Finanzierung der Studie (Sponsor)

2. Beschreibung und Begründung des Projektes,

Darstellung des Projekts und der Ziele

Darstellung des bisherigen Wissensstandes

Begründung der Notwendigkeit von Humanversuchen

Untersuchungskollektive

Allgemeine und spezifische Einschlusskriterien:

Allgemeine spezifische Ausschlusskriterien

Charakterisierung der Studienteilnehmer

Ablauf und Durchführung der Studie

Handhabung Datenschutz.

Literaturangaben

3. Risiken

Schilderung voraussehbaren Risiken

Stellungnahme zur Möglichkeit weiterer Risiken

Abbruchkriterien (individuell und für die Gesamtstudie)

4. **Voraussichtliche Vorteile des Versuches für den Menschen**
5. **Güterabwägung zwischen Risiken und voraussichtlichen Nutzen**
6. **Angaben über den Inhalt der Aufklärungsgespräche**
7. **Beifügung von Mustern Aufklärung, Einwilligung etc.**
8. **Maßnahmen bei Veränderung der Risikolage**

Anlagen

Studienprotokoll

Patienten-Aufklärung

Probanden-Aufklärung

Patienten-Einverständniserklärungen Studienteilnahme

Probanden-Einverständniserklärungen Studienteilnahme

Patienten-Einwilligung Genomische Analyse

Probanden-Einwilligung Analyse GALT-Gen

Anamnesebogen Patient

Anamnesebogen Proband

Schlüsselblatt Patient (für Pseudonymisierung)

Dokumentationsblatt Probanden (für Anonymisierung)

Fragebogen Selbstauskunft (Patient)

Fragebogen Fremdauskunft (Eltern Patient)

Stellungnahme Hamburgischer Beauftragter Datenschutz

Informationen für Patienten

1 **Aufklärungsbogen** (6 S)

Ziel der Studie – Beitrag Patient –Datenschutz – Freiwilligkeit - Minderjährigkeit

2 **Einverständniserklärung Studienteilnahme** (3 S)

Anamnese – Blutentnahme - Datenschutz

3 **Einverständniserklärung Genotypisierung** (3S)

Untersuchung Erbgut

4 **Fragebogen neurologisch-kognitive Entwicklung**

Selbstauskunft (10 S) – Fremdauskunft (7 S)



**Asklepios Klinik St. Georg
Asklepios Campus Hamburg**



Asklepios Klinik St. Georg
Asklepios Campus Hamburg
Medizinische Fakultät der
Semmelweis-Universität
Studienleiter: Prof. Müller-Wieland
Wiss. Koordination: Prof. Schadewaldt
Lohmühlenstraße 5
20099 Hamburg
Tel.: (040) 18 18 85 - 3024
Fax: (040) 18 18 85 - 3029
E-Mail: s.bakar@asklepios.com

Aufklärungsbogen für Patienten für eine Blutabnahme zur Studie:

Identifizierung Galaktosämie-spezifischer proteomischer und genomischer Variationsmuster als Biomarker für Galaktosämie-spezifische chronische pathophysiologisch-kognitive Komplikationen
zum Verbleib beim Patienten

Sehr geehrter Patient/ Sehr geehrte Patientin,
zu den Aufgaben der Klinik gehört neben der Krankenversorgung auch die Forschung, um neue Erkenntnisse über Krankheiten zu gewinnen und bessere Behandlungsformen zu entwickeln.

Nachfolgend werden Daten ausschließlich in pseudonymisierter Form dokumentiert. Als Codierung ist die vergebene Kennzeichnung bereits in den oberen rechten Kasten eingetragen.

Patientenfragebogen (*Selbstauskunft, 10 Seiten*) zur Studie

Identifizierung Galaktosämie-spezifischer proteomischer und genomischer Variationsmuster als Biomarker für Galaktosämie-spezifische chronische pathophysiologisch-kognitive Komplikationen
zum Verbleib beim Leitenden Studienarzt

Hinweise zum Ausfüllen des Erhebungsbogens:

Der Erhebungsbogen erkundet die Ausprägung von kindlichen Verhaltensweisen. Zu jeder Frage sind vier Antwortmöglichkeiten vorgegeben. Bitte kreuzen Sie jeweils die Antwort an, die am ehesten für das Kind zutrifft.

Beachten Sie bitte folgende Hinweise:

1. Überlegen Sie nicht erst, welche Antwort vielleicht den "besten Eindruck" machen könnte, sondern antworten Sie so, wie es tatsächlich für das Kind zutrifft.
2. Natürlich können mit diesen kurzen Antworten nicht alle Besonderheiten erfasst bzw. ganz präzise vorgegeben werden. Kreuzen Sie aber trotzdem immer nur eine der vier möglichen Antworten an und lassen Sie keine Frage aus.
3. Haben Sie irgendwelche nichtgenannten Verhaltensauffälligkeiten bemerkt, so teilen Sie uns diese bitte am Schluss mit.



Asklepios Klinik St. Georg
Asklepios Campus Hamburg

Asklepios Klinik St. Georg
Asklepios Campus Hamburg
Medizinische Fakultät der
Semmelweis-Universität

Studienleiter: Prof. Dr. med Müller-Wieland

Lohmühlenstraße 5
20099 Hamburg

Tel.: (040) 18 18 85 - 3024

Fax: (040) 18 18 85 - 3029

E-Mail: s.bakar@asklepios.com

Patienten-Einverständnis-Erklärung zur Studie

Identifizierung Galaktosämie-spezifischer proteomischer und genomischer Variationsmuster
als Biomarker für Galaktosämie-spezifische chronische pathophysiologisch-kognitive
Komplikationen

**zur Weitergabe und zum Verbleib beim Daten-Treuhänder IGSF,
Kiel**

Patient/in:

Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Anschrift: _____

Aufklärender Arzt: _____

Nachfolgend werden Daten ausschließlich in pseudonymisierter Form dokumentiert. Als Codierung ist die vergebene Kennzeichnung bereits in den oberen rechten Kasten eingetragen.

Patientenfragebogen (*Selbstauskunft, 10 Seiten*) zur Studie

Identifizierung Galaktosämie-spezifischer proteomischer und genomischer Variationsmuster als Biomarker für Galaktosämie-spezifische chronische pathophysiologisch-kognitive Komplikationen
zum Verbleib beim Leitenden Studienarzt

Hinweise zum Ausfüllen des Erhebungsbogens:

Der Erhebungsbogen erkundet die Ausprägung von kindlichen Verhaltensweisen. Zu jeder Frage sind vier Antwortmöglichkeiten vorgegeben. Bitte kreuzen Sie jeweils die Antwort an, die am ehesten für das Kind zutrifft.

Beachten Sie bitte folgende Hinweise:

1. Überlegen Sie nicht erst, welche Antwort vielleicht den "besten Eindruck" machen könnte, sondern antworten Sie so, wie es tatsächlich für das Kind zutrifft.
2. Natürlich können mit diesen kurzen Antworten nicht alle Besonderheiten erfasst bzw. ganz präzise vorgegeben werden. Kreuzen Sie aber trotzdem immer nur eine der vier möglichen Antworten an und lassen Sie keine Frage aus.
3. Haben Sie irgendwelche nichtgenannten Verhaltensauffälligkeiten bemerkt, so teilen Sie uns diese bitte am Schluss mit.

Fragen zur Person

Geschlecht:

Alter:Jahre

Geburtsdatum:

Körpergröße:cm

Körpergewicht:kg

Geschwister:

Familienstand:

Sie wohnen wie:

Fragen zur Teilnahme an Hamburg-Wechsler-Tests

Ergebnis des HAWIK III:IQ-Punkte

Ergebnis HAWI-R:IQ-Punkte

Fragen zu Kindergarten, Schule und Ausbildung

Kindergarten:

Alter bei Beginn

Form der Betreuung

Dauer und Sonstiges

Schule

Lebensalter bei Einschulung?

Einschulung in (Schulform)

Wiederholung einer Klasse während der Grundschulzeit ?

Wechsel von Grundschule zur Förderschule

Art der Förderschule

Weiterführende Schulart nach Grundschulzeit ?

Wiederholung einer Klasse in weiterführenden Schulen ?

Höchster Schulabschluss in allgemeinbildenden Schulen

Bei Schülern: angestrebter Schulabschluss?

Höchster beruflicher Ausbildungsabschluss ?

Personen in Ausbildung und/oder ohne Berufsabschluss: Angestrebte Ausbildung?

Welche der folgenden Angaben trifft auf die derzeitige Situation zu?

Welche berufliche Tätigkeit (oder Ausbildung) wird zurzeit ausgeübt, bzw. welche berufliche Tätigkeit wurde zuletzt ausgeübt?

Höchster beruflicher Ausbildungsabschluss der Mutter und des Vaters ?

Berufliche Tätigkeit (oder Ausbildung) der Mutter zurzeit, bzw. letzte ausgeübte berufliche Tätigkeit der Mutter und des Vaters ?

Fragen zu Symptomen und Behandlung

1. Schwierigkeiten, sich Dinge zu merken
2. Zitternde Hände
3. Zitternde Arme und Beine
4. Probleme bei Fingerfertigkeit (z.B. Schwierigkeiten beim Zuknöpfen von Hemd/ Bluse)
5. Langsames Reagieren
6. Probleme beim Rechnen
7. Probleme bei der Konzentration
8. Probleme beim Sprechen
9. Werden Behandlungen durchgeführt ?

Fragen zum Verhalten des Patienten im Kindesalter

(Fremdauskunft, 7 Seiten)

1. Wie ist die Handgeschicklichkeit beim Malen, Basteln, Bauen etc. ?
2. Wie ist seine Beobachtungsgenauigkeit (Bilderbücher, Brettspiele, Fernsehen)?
3. Kann es zwischen wichtigen und unwichtigen Einzelheiten unterscheiden (bei Bildern, Geschichten, beobachteten Ereignissen)?
4. Neigt das Kind beim Erzählen zu Gedankensprüngen?
5. Ist das Kind unbeständig und schwankend in seinen Leistungen?
6. Wie ist das Tempo, wenn das Kind nachdenkt und überlegt?
7. Wie kann sich das Kind umstellen, wenn es sich von einem Gedanken, einer Erwartung, einer Beschäftigung lösen muss?
8. Wie nimmt das Kind logische Erklärungen auf?
9. Wie merkt sich das Kind Namen, Zahlen, Begriffe, Ereignisse u. ä.?
10. Ist das Kind durch äußere Unruhe und Krach leicht störbar und irritierbar?
11. Wie begreift das Kind?
12. Kann das Kind Erlebnisse oder Geschichten im Zusammenhang erzählen?
13. Ist das Kind unruhig, zappelig, überlebhaf?
14. Ist das Kind nervös, hastig, fahrig, sprunghaft?
15. Muss das Kind immer etwas zum Spielen und Nesteln in der Hand haben?
16. Fällt es dem Kind schwer stillzusitzen?
17. Wie verhält sich das Kind bei selbstgewählten Beschäftigungen?
18. Wie verhält sich das Kind bei angeordneten Beschäftigungen?
19. Ist das Kind bei zielgerichteten Beschäftigungen flüchtig und oberflächlich?

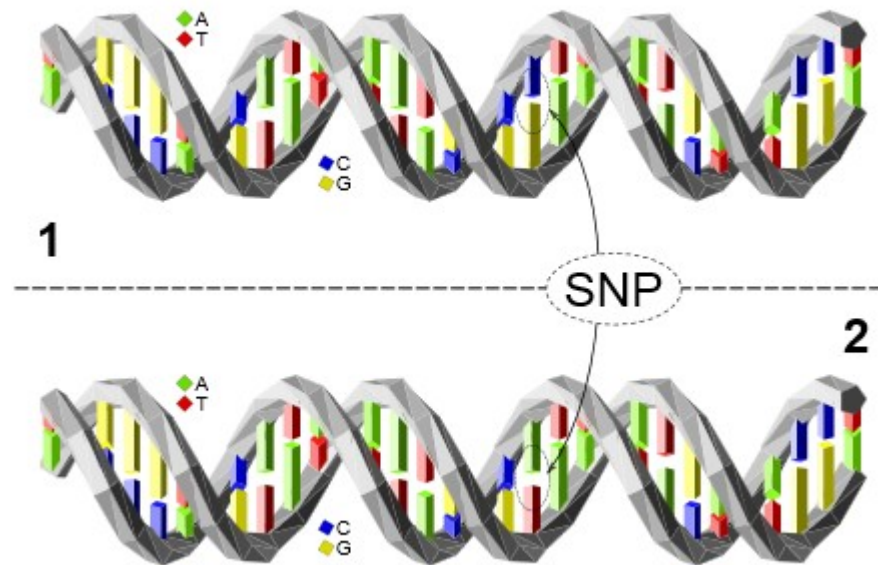
20. LÄSST SICH DAS KIND LEICHT ABLENKEN?

1. Ermüdet das Kind leicht und ist es frühzeitig erschöpft und abgespant?
2. Ist das Kind ziemlich schwunglos und träge?
3. Wie verbringt das Kind seine freie Zeit?
4. Sind Sie besorgt, dass das Kind - wenn es unbeobachtet - ist etwas Unerwünschtes anstellt?
5. Ist das Kind leicht erregbar und impulsiv?
6. Wie kann sich das Kind beherrschen und steuern?
7. Neigt das Kind leicht zum Weinen?
8. Ist seine Stimmung durch große Gegensätze gekennzeichnet (z. B. ausgelassen, niedergeschlagen)?
9. Ist das Kind leicht reizbar?
10. Bekommt das Kind leicht Wut- und Trotzausbrüche?
11. Reagiert das Kind sensibel und überempfindlich?
12. Ist das Kind gegenüber Erwachsenen dreist und vorlaut?
13. Neigt das Kind zu aggressiven Verhaltensweisen gegenüber Kindern, Tieren oder Gegenständen?
14. Wie reagiert das Kind meist, wenn etwas verboten oder ein Wunsch nicht erfüllt wird?
15. Verhält sich das Kind sehr egoistisch?
16. Möchte das Kind bei anderen Leuten gerne alles sehen oder anfassen?
17. Versucht das Kind, seinen Willen unter allen Umständen durchzusetzen?
18. Wie befolgt das Kind meistens ihm im Moment unliebsame Anforderungen?
19. Eventuelle Auffälligkeiten und Besonderheiten:

- 20.

**Identifizierung von
modifizierenden Gene bei
Galaktosämie-Patienten
durch Exon-Sequenzierung**

Aufbau der Erbsubstanz DNA und SNP-Variationen



Exone und Introns im GALT-Gen

