Informationen zur GestaltMatcher-Datenbank für Studienteilnehmer und Studienteilnehmerinnen

Die Zeit bis zur Diagnose ist für Patienten und Patientinnen mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien oft eine nervenaufreibende Odyssee. Der entscheidende Punkt ist häufig medizinisches Fachpersonal zu treffen, das die richtige Idee hat. In den letzten Jahren haben Verbesserungen in der digitalen Bildanalyse die Entwicklung von Computerprogrammen ermöglicht, die den Diagnoseprozess beschleunigen können, dabei kostengünstig und weithin verfügbar sind.

Bei vielen genetischen Syndromen finden sich typische Merkmale beispielsweise im Gesicht, die wertvolle Hinweise auf die zugrunde liegende Erkrankung geben können. Fachärzte und Fachärztinnen für Humangenetik sind auf ihre klinische Erfahrung angewiesen, um diese Besonderheiten zu erkennen und richtig einordnen zu können. Damit ein Computerprogramm diese "Features" zuverlässig erkennen kann, wird eine große Datenmenge zum Training der Algorithmen benötigt. Diese Programme können dann in Zukunft z.B. auch von Kinderärzten und Kinderärztinnen verwendet werden.

Die GestaltMatcher-Datenbank (GMDB) soll für Fachkräfte aus Medizin und Informatik eine Grundlage zur Entwicklung und Verbesserung von Diagnoseprogrammen für seltene Erkrankungen bieten. Sie können uns unterstützen, indem Sie uns Bilder von Ihnen beziehungsweise Ihrem Kind bereitstellen. Auf den folgenden Seiten finden Sie Informationen, wie Sie Ihre Daten beziehungsweise die Daten Ihres Kindes hochladen können.

Auf welchen Wegen kann ich am GMDB-Projekt teilnehmen?

Wir freuen uns, dass Sie auf unser Forschungsprojekt aufmerksam geworden sind und wir Ihr Interesse geweckt haben. Möglicherweise wurden Sie A von Ihrem Arzt oder Ihrer Ärztin angesprochen, B von uns über Ihren Patientenverband kontaktiert oder Sie sind C anderweitig auf diese Seite gelangt. Um Ihre Daten hochladen zu können, benötigen Sie einen persönlichen Zugangslink. Diesen bekommen Sie folgendermaßen:

- A Nachdem Ihr Arzt oder Ihre Ärztin über sein oder ihr Profil in der GMDB einen Fall für Sie erstellt hat, erscheint auf der Fallseite ein nur für ihn oder sie sichtbarer Link, der Ihnen dann via E-Mail zugesendet wird. Mit diesem Link können Sie dann ebenfalls jederzeit auf Ihre Fallseite zugreifen. Hiermit erhalten Sie aber lediglich Zugang zu Ihrem eigenen Fall in der Datenbank. Andere Fälle in GMDB können Sie nicht einsehen.
- Bitte kontaktieren Sie uns oder die Leitung Ihres Patientenverbandes. Bitte senden Sie eine E-Mail mit der Information, zu welchem Patientenverband Sie gehören, Ihren Namen und ggf. den Namen der betroffenen Person. Wir werden dann für Sie eine Fallseite erstellen und Ihnen den persönlichen Link ebenfalls zukommen lassen.
 - Bitte kontaktieren Sie uns direkt, damit wir mit Ihnen die Studie besprechen können, eine Fallseite einrichten und den Link zukommen lassen können.

Reflect - constitution lists - constitution in the	the Party Stations, Name and State and States and States and States and	Detient		An: **Please insert recipient here!**
vaciant access in its intestigits.gestateratcher.org/patien	Invit	Patient		
Patient Information		Patient acces	ss link: https://d	b.gestaltmatcher.org/patients/5978?token=ihmNskGwd18rmsXN8Efu
Case ID: 5978	Clinicians Reference: Beispiel	User: Ms. Hellen Lesmann		
Ethnicity: European	Ethnicity note:	Gender: female		Sehr geehrte/r Frau/Herr Mustermann.
Group: Sirius e.V.				mt dieser E-Mail erhalten Sie Ihren persönlichen Zugangelink zu der GesteltMatcher Deterbank. Diese Deterbank nat des Ziel Wissenschaltern eine Patitorn zum Austausch zu beiten und die Forschung im Bereich der soltenen genetischen Erkrankungen voranzubringen, um eine Verkunzung der Zeit bis zur Diagnese zur einschen.
Note: -				Bitte nutzen Sie den folgenden Zugangslink zur Datenbank: https://db.gestaftmatcher.org/patienta/5973?
Ethical, Legal, and Social Aspe	ects (ELSA)			token=QxUbB7bTvp4M28inEhzJ
Publish	P.01-	Concert ektelneti.	-	Bei Fragen zur Eingabe Ihrer Daten schauen Sie in unser Manual (https://gm_stuge.gene- talk.de/tiles/GestattMatcher_DigitalConsent.pdf) oder kontaktieren Sie uns direkt (info®igestattmatcher.org).
Fubmeb:	551.	Consent obtained:	NEX	Ein Widerruf Ihrer Einwilligung ist jederzeit und ohne Angabe von Gründen möglich. Im Falle eines Widerrufs der Einwilligung werden alle zuordenbaren Daton gelöscht.
Corresponding author or clinician that obtained informed consent -	Email: -	Add another patient		Vielen Dank für Ihre Teilnahme.
Photos and Documents				
Upload Image	Gallery photo:			
No uploaded photo!				

2 Welche Voraussetzungen zur Teilnahme gibt es?

Wir freuen uns über die Fotos und Daten von Ihnen oder Ihrem Kind, wenn die Diagnose labordiagnostisch bestätigt worden ist. Sollte die Diagnose noch nicht bekannt sein, möchten wir Sie an GestaltMatcher verweisen. Hierbei handelt es sich um eine die Bilddaten der GMDB nutzende Künstliche Intelligenz mit dem Ziel noch unbekannte genetische Syndrome mit Hilfe von Bildanalyse zu identifizieren: http://gestaltmatcher.org/.

Wenn Sie Ihren persönlichen Link aufrufen, werden Sie zunächst die Studieninformationen angezeigt bekommen. Bitte lesen Sie diese aufmerksam und zögern Sie nicht, uns bei Unklarheiten zu kontaktieren. Wenn Sie die Informationen verstanden haben, benötigen wir Ihre Unterschrift für die folgenden Schritte. Es handelt sich um eine digitale Einwilligung, welche Sie jederzeit und ohne Angabe von Gründen zurückziehen können

Hier sehen Sie einen Screenshot der Studieninformation sowie der Einverständniserklärung, die Ihnen bei Aufruf Ihres persönlichen Zugangslink angezeigt werden. Zur Teilnahme an der GestaltMatcher-Datenbank benötigen wir Ihre Zustimmung zur Speicherung und Verarbeitung Ihrer Daten. Unterschreiben können Sie digital in Ihrem Browser.

freivillig, levor Sie und Datenfrötos/weitere Informationen zur Vorflägung stellen, vergewissern Sie aleft bitte, dass Sie de folgenden Studien informationen gelesen haben und die notwendige Zustimmung arteilen. Aufklärender Arzt Infe Teilnahme wird oereut von Email: Sie oder Infr Kind haben eine genetische Störung (oder es besteht der Verdacht darauf). Um eine Differentistal agnose zu stellen, Können Merznale, z.B. eine bestimmt Geschnform, wichtige Informationen liefern. Zurehmend verden nomplichgentitikte Methoden der Bildenstytes zur Beutel kung nedizinkeren Aufbarz und hanlichkeiten zu informationen der Bestimmt Geschnform, wichtige Informationen liefern. Zurehmend verden nomplichgentitikte Methoden der Bildenstytes zur Beutel kung nedizinkeren Aufbarz und hanlichkeiten zu infoldielen ein beneits gesichenter genetischen Frikankung eine berechnen. NGR kein den Arzhalten, NGR kaming and zur Abhaltspuhlte für eine dereitigen Könne der Bildenstytes zur Beutel kung nedizinkeren Aufbarz und hanlichkeiten zu infoldielen ein beneits gesichenter genetischen Frikankung eine berechnen. NGR kein den Arzhaltspuhlte für eine genetische Straug istern und ihn bei der Auswahl eines Bestimmt bestehten meischultern. NGR kein dem Arzhaltspuhlte für eine genetische Straug istern und ihn bei der Auswahl eines Bestimmt eines under verden. In unserer Forschungsstudie soll die Qualität der derzeit verfügbaren Bildenalyseverfahren (z. B. Oesteh Matcher) untersucht werden. Außendem merchen und heitsaucher, die ein neues Protokulta us Beerefung verhäusten eines genetischen Franzbung eine Aubert zur eineseref.

ielen Dank für Ihr Interesse an der GestaltMatcher Forschungsstudie und Datenbank (GMDB)! Ihre Teilnahme,

Wenn unsere Forschungsstudie zeigt, dass NGP heiten kann, schreiter die nohtige Diagnose zu finden, können in Zukurft unshrige Untersuchungen werminden werden und Er Stienten erhalten früher eine argemesstene mediarhische Versongung für ihre geziftliche Erfrühung. Unsere Studie zitst dur auf bu, die Digunde gerundente Erkranknigen zu verbessem und wird langfrittig auch zu derum erfolgreicher Schandlung betragen. Ein Sinklaher Hernage-tütscher Vurzehn und sie der ihr Klinist gunden die Teilen auf ein diesen Protect ledoch nicht zu wirtern.

Im Rehmen der Routinediagnestik werden die klinischen Merkmele enhand von Fetos und mektizinisch-genetischer Terminologie dokument ert. Diese priantorphrachen Merkmele, die medizinischen Fotograffen und die Testergebnisse, sofern worhanden, werden uns vom Ihnen oder theme Art in pseudorphilderte "Ford" übermittelt-Reuterphilderte Beldeutet, dass andere Nutzer der Platform weder den Namen nich die Adresse des Studientein returnen. Die klinischen Dieter Akönnen nur Über einen Token, alle die oder on ihnen methemischen Goda, der nur ihnen und dem einreichenden Arzt bekannt ist, einer Person zugeordnet werden. Alle Glaten der Forschungsstudie werden auf einem Server am Institut für Genomische Statistik und Steinformantik (Dig6): Iben gesotehert, der den klause leinen Datenschutzbestimmungen entspricht. Wir besoschligen, gile Ergeonsse diesses Forschungsprojekt all wissenschaftlichen Fachzeitschniften und auf Kantenzenzen zu werfährlichten. Dies Wertfährlichten, Diesen zuwerden keinen gerötlichten Informationen enthalten, die eine dentitizet ung Ihrer Person enmöglichen. Die Teilnehme sin der Grundlage eileser Forschung erzielt werden können.

Einwilligungserklärung

Sehr geehrte Damen und Herren.

Lin chale das Informationsmattell über GestaltMatcher und PEDIA gelesen, tozw. es wurde mir vorselesen. Ich hatte cich habe das Informationsmattell. Über GestaltMatcher und PEDIA gelesen, tozw. es wurde mir vorselesen. Ich hatte die Möglerkkeit, Erngen dazu zu dellen, und alle Fragen, ein ich gedellt habe, surden zu meiner Zurtleidenneit beartstortet. Ich willige [ür meine Kind] richnillig und alle Felinatime en dieser Studie ein. Ich bin darüber informiert wurden, dass ich meine Finstilligung jederzeit und ehne Angabe von Gründen eiterrufen kann. Im Falle eines Widerrul der Einwilligung werden ale zuördenbaren Daten gelöscht: und diese Entscheidung wird sich in keiner Weise negativ auf mich auswirken.

Ich bin damit sinverstanden, dass diese Fotos in der GMDB gespeichert und in mediznischen Publikationen, einschließ ein medizinischer Fashzeitschriften, Leihrbüchern und elektronischen Publikationen, verwendet werden Lich verstehe, dass die Bilder von Ärzten und Wissenschaftern, die die Plattform nutzen, gesehen werden können. Obwoh diese Totos ohne identifizierende Informationen, weiz. B. meinen Niemen, verwendet werden, versite e.d. gas mite meschlichen und Kristlichen Intelligenz gezeigt werden. Dies umfasst die Ausbildung von Medizinstudenten und Assistenzärzten, sowie das maschinelle Lernen.

Wenn Sie noch weitere Fragen haben, nehmen Sie bitte Kontakt mit uns aufs info@gestaltmatcher.org Betroffene Person/Afflicted Person

Name:	Mustermann					
First name / Vorname:	Max					
Date of birth / Geburtsdatum:	01.01.2010					
Gender / Geschlecht:	(Male/männlich \$					
Unterzeichner/Signee						
Betroffene Person oder deren Sorgeberechtigter/Gesetzlicher Vertreter Affected person or Legal Guardian						
Unterzeichner/Signee Maria Mustermann						
Place/ Ort: Bonn	₽ Date/ Datum: 06.12.2021					
Signature / Unterschrift						

Aufklärender Arzt

Ihre Teilnahme wird betreut von Email:

Hier finden Sie die Kontaktdaten Ihres betreuenden Studienarztes bzw. Ihrer betreunden Studienärztin. Er oder Sie hat Ihre Daten in GMDB eingetragen und steht Ihnen für Rückfragen zur Verfügung.

Bitte lesen Sie die Studieninformation und die Einwilligungserklärung aufmerksam. Wenn Sie wetere Fragen zur Studie haben, wenden Sie sich an Ihren aufklärenden Arzt bzw. Ihre aufklärende Aärztin oder schreiben Sie uns eine E-Mail an die unten gennete Adresse: info@gestaltmatcher.org

Hier tragen Sie bitte Ihre Daten bzw. die Daten Ihres Kindes ein und unterschreiben die Einverständniserklärung. Diese Informationen sind nur für Sie und Ihren betreuenden Studienarzt bzw. betreuende Studienärztin sichtbar und werden nicht in der Datenbank angezeigt.

Betroffene Person/Affl	icted Person							
Name:	Mustermann							
First name / Vorname:	Max							
Date of birth / Geburtsdatum:	01.01.2010							
Gender / Geschlecht:	Male/männlich 🛟							
Unterzeichner/Signee								
Betroffene Person oder deren Sorgeberechtigter/Gesetzlicher Vertreter Affected person or Legal Guardian								
Unterzeichner/Signee Maria Mustermann								
Place/ Ort: Bonn	@~ Date/ Datum: 06.12.2021							
Signature / Unterschrift	ister							

Wenn Sie die Studieninformationen aufmerksam gelesen haben und einer Teilnahme zustimmen, klicken Sie nach der Gabe der Unterschrift auf:

Submit consent

Im nächsten Schritt wird Ihnen nochmals die Einwilligungserklärung mit Ihrer Unterschrift angezeigt – Sie können sich diese Seite gern für Ihre Unterlagen ausdrucken.

Edit consent

Mit einem Klick auf den links abgebildeten Button können Sie die eingegebenen personenbezogenen Daten und die Unterschrift erneut bearbeiten.

View patient record

Mit dem "View patient record"-Button gelangen Sie zu Ihrem Datenblatt.

Wie sieht das Datenblatt zum Hochladen aus?

Im Datenblatt werden verschiedene Angaben zu Ihnen beziehungsweise Ihrem Kind eingegeben, welche für das Training intelligenter Computerprogramme benötigt werden. So unterscheiden sich die Besonderheiten im Gesicht unter Umständen je nach Geschlecht oder Ethnizität. Möglicherweise hat Ihr Arzt oder Ihre Ärztin bereits einige oder alle Daten eingetragen. Diese Angaben können Sie nicht bearbeiten. Sollten Sie Fragen zu den Angaben haben oder eine Änderung wünschen, setzen Sie sich mit Ihrem betreuenden Studienarzt bzw. Ihrer betreuenden Studienärztin in Verbindung.

	Datiant Information	Ei	Eine Referenz, damit der Fall in der Datenbank suchbar wird (ent- hält keine personenbezogenen Daten).					
Ihre Fallnummer in GMDB.	Case ID: 5978	Clinicians Reference: Beispiel	User: Ms. Hellen Lesmann	Ihr betreuender Studienarzt bzw. Ihre betreuende Studien- ärztin.				
Herkunft. Wenn Sie Teil	Ethnicity: European	Ethnicity note:	Gender: male	Ihr Geschlecht, bzw. das Ihres Kindes.				
einigung sind, dann wird diese hier angegeben.	Note: -		View consent	Hier kommen Sie erneut zu Ihrer unter- schriebenen Einver-				
Diago Angaban	Ethical, Legal, and Social Aspects (ELSA)							
beziehen sich auf bereits veröffent- lichte Fälle aus der	PubMed:	DOI:	Consent obtained:	ihr betreuender Studienarzt bzw. ihre betreunde Studien-				
Literatur und sind für Sie daher nicht relevant.	Corresponding author or clinician that obtained informed consent -	Email: -		arztin ab, wenn Sie die Einverständniserklä- rung unterschrieben haben Frst dann				
	Photos and Documents			werden Ihre Daten in GMDB sichtbar.				
Hier hat Ihr Arzt bzw. Ihre Ärztin eventuell bereits Bilder von Ihnen	Upload Image No uploaded photo!	Gallery photo: -		Die Eintragung der bei Ihnen oder Ihrem Kind				
oder Inrem Kind hochgeladen. Sie können an dieser	Diagnosed disorders		•	vorhandenen Sympto- me, der Diagnose(n) und der molekularen				
Stelle aber auch selbst Bilder und Dokumente hinzu-	No diagnosed disorder!	-	Befunde übernimmt Ihr Arzt oder Ihre Ärztin. Als Mitglied eines					
	Molecular Information	Patientenverbandes können Sie für diese Informationen Ihren						
	No disease gene!		Laborbefund und Arzt- briefe ganz einfach hochladen. Unser Ärzt- liches Personal nimmt dann anschließend die Eintragung diesen					
	Phenotypic Information							
	No phenotypic features!		Daten vor.					

Wie können Bilder und Dokumente in die GMDB hochgeladen werden?

Upload Image

Nachdem dargestellten Sie Datenblatt auf im "Upload Image" geklickt haben, erscheint die unten dargestellte Ansicht. Hier können Sie schließlich Dokumente, Porträt- und Profilbilder, möglicherweise aus verschiedenen Altersstufen, von sich oder Ihrem Kind hochladen.

- Es gibt zwei Möglichkeiten, ein Foto/Dokument in die Datenbank hochzuladen. Dafür müssen Sie die Datei zunächst auswählen und aus dem Ordner auf Ihrem PC in das "Drag & Drop"-Feld zu ziehen. Alternativ können Sie auf "Browse" klicken und das gewünschte Bild/Dokument aus dem Explorer auswählen. Bei der Auswahl des Bildes ist die Auflösung des Bildes nicht ausschlaggebend. Es sollte lediglich beachtet werden, dass die Aufnahme nach Möglichkeit nur das Gesicht zeigt und frontal fotografiert wurde. Das heißt, dass der Kopf nicht geneigt oder gedreht sein sollte. Es lässt sich immer nur ein Bild oder ein Dokument zur gleichen Zeit auswählen.
- B Im nächsten Schritt können Sie dann das Alter der abgebildeten Person aus den Vorschlägen auswählen. Hierfür sind Angaben in Jahren und in Monaten möglich. Im Feld "Age note" können Sie auch ungenauere Altersangaben händisch eingeben. Bei Dokumenten lassen Sie dieses Feld frei.
- Ounter "Photo/document type" können Sie zu der ausgewählten Datei den Dateityp auswählen - zum Beispiel, ob es sich um ein Porträtfoto oder ein Dokument handelt. Die deutsche Übersetzung der einzelnen Auswahlmöglichkeiten sehen Sie im Bild unten abgebildet.
- DUnter "Which person" können Sie angeben, wer auf dem Bild zu sehen ist. Index steht hier immer für die betroffene Person. Um die Leistung von Künstlicher Intelligenz verbessern zu können, ist es auch möglich Bilder von nicht betroffen Familienmitgliedern hochzuladen. Wenn Sie Bilder von weiteren Familienmitgliedern hochladen möchten, dann können Sie an dieser Stelle angeben, wen das ausgewählte Bild zeigt. Dieses Familienmitglied muss gesondert eine Einverständnis unterschreiben. Kontaktieren Sie uns dafür bei Bedarf direkt.

		New Photo							
		Dra	Drag & Drop your files or Browse						
		Age				2			
		Vear O	* 0			•			
		Are note	6	✓ Index	6 - 6 - 5 - 15	Betroffene(r)			
Frontal face Portrait Profile Profile	Portraitbild Profilbild	Some note for age		Siblings Parents ((unaffected) (unaffected)	gesunde Geschwister gesunde Eltern			
Hand X-ray MRI	Röntgen der Hand MRT-Bild	Photo/document type		Children (unaffected) Grandparents (unaffected) Grandebildren (unaffected)		gesunde Kinder gesunde Großeltern gesunde Enkelkinder			
Limbs Others	Sonstige	Type of image	Which person	Granden	ildren (unanected)				
Optical coherence tor	mography Netzhaut	Frontal face	\$ Index			•			
Funduscopy Augenhintergrund Lab results Laborbefund Medical information Arztbrief Consent Einwilligung		Privacy Private image (not shown to other users)			Hier können Sie einstellen, ob die ausgewählte Datei in de Datenbank sichtbar sein soll. Fi Dokumente sollte immer "priva ausgewählt werden da diese pe				
Dieses Feld Ihren Arzt bzv ausgefüllt. Hie darum zu bewe schlaggebend	l wird durch w. Ihre Ärztin erbei geht es erten, wie aus- die Gesichts-	Distinctiveness How would you rate the relevance of the facial ge Supportive	estalt in establishing the clinical	diagnosis of th	sonenbezoge Somit sind di tenbank sicht tion können S der gesunde	ne Daten enthalten. ese nicht in der Da- bar. Mit dieser Funk- sie aber auch die Bil- r Familienmitglieder			

sunder Familienmitaliede hochladen, ohne dass diese später in der Datenbank sichtbar sind.

merkmale für die Diagnose-

findung in diesem Fall sind.

Nachdem Sie zu Ihrem ausgewählten Bild/Dokument alle erforderlichen Eingaben gemacht haben, können Sie die Datei hochladen. Hierfür klicken Sie bitte auf die Schaltfläche "Create Photo". So werden die entsprechenden Daten auf unserem Server gespeichert. Aber nur die Bilder, bei denen "Privacy - No" ausgewählt wurde, werden später auch in der GMDB zu sehen sein.

Create Photo

Nachdem Sie das Bild hochgeladen haben, gelangen Sie nun wieder zurück zur Fallübersicht, wo Sie nun die hochgeladene Datei sehen können.

Wenn Sie nun erneut auf ^{Upload Image} klicken, können Sie weitere Dokumente hochladen. In der Übersicht können Sie außerdem überprüfen, ob die Privatsphäreeinstellungen richtig eingegeben wurden.

Ist Ihre Datei privat?

"N" steht hier für "No" - Das Bild/Dokument ist in der Datenbank zu sehen. "Y" steht für "Yes" - Das Bild/Dokument ist nur für Sie und Ihren Arzt/Ihre Ärztin sichtbar.

Photos and Documents											
Upload Image Gallery photo: 9047											
ID	Image	⊺уре	Age	Age note	Which person	Score	Private	Updated date			
9047		Frontal face	11.9	-	index	Supportive	Ν	2021-11- 25	⊥		ŧ
9048		Frontal face	0.5	-	index	Supportive	N	2021-11- 25	⊾	Z	đ
9049		Frontal face	6.7	-	index	Supportive	N	2021-11- 25	৶	Z	ŧ
9050		Frontal face	17.0	-	index	Supportive	N	2021-11- 25	لل	Z	Ŵ
9051		Frontal face	27.9	-	index	Supportive	N	2021-11- 25	৬	Z	đ
9057		Frontal face	27.0	-	index	Supportive	N	2021-11- 25	لل	Z	đ
9161	PDF	Frontal face	0.0	-	index	Supportive	Y	2021- 12-08	৶		đ

Bevor die gewünschten Bilder in der GestaltMatcher-Datenbank sichtbar werden, muss Ihr aufklärender Arzt bzw. Ihre aufklärende Ärztin Ihren Fall freigeben. Vorher überprüft er bzw. sie auch noch einmal die Privatsphäreeinstellungen. Erst wenn er oder sie einen Haken bei "Consent obtained"

Consent obtained:

gesetzt hat, werden Ihre Bilder dem wissenschaftliche Publikum in GMDB angezeigt.

Bei offenen Fragen, Anregungen und Wünschen:

Unter folgender E-Mail-Adresse stehen wir für Fragen zur Verfügung: info@gestaltmatcher.org

Arbeitsgemeinschaft für Gen-Diagnostik e.V.



GeneTalk