

## GestaltMatcher Forschungsstudie und GestaltMatcher Datenbank

### Studieninformation

Lieber Patient, liebe Patientin,

in Deinen Genen wurde eine seltene Veränderung gefunden, die bei Dir zu einigen Besonderheiten im Vergleich zu anderen Kindern Deines Alters geführt hat.

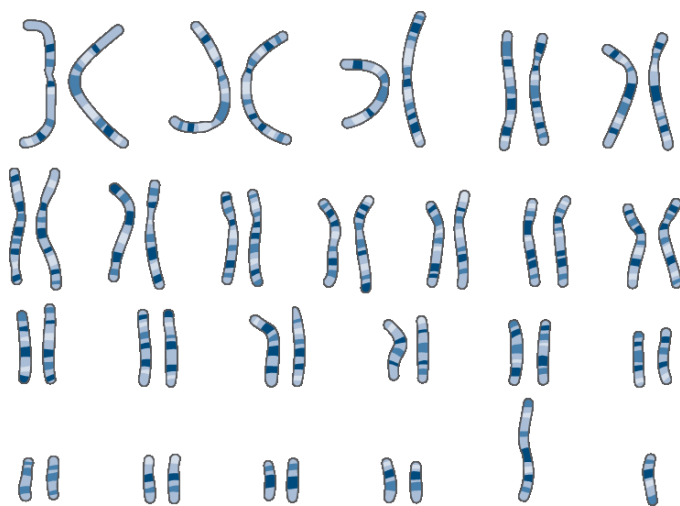


Bild 1: Chromosomen

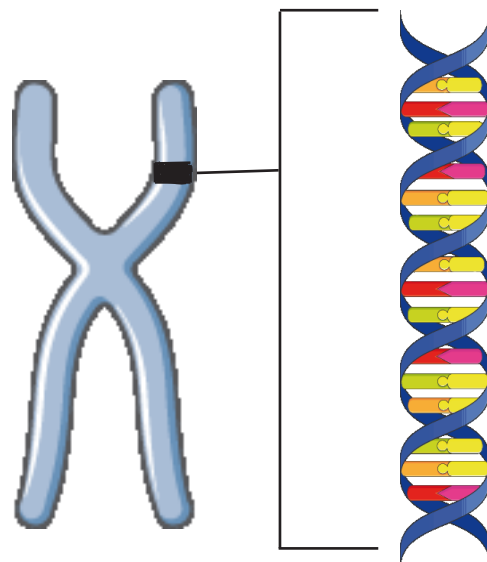


Bild 2: Ein Gen, das in dem Chromosom verpackt ist

Ein Gen ist Teil des Bauplans eines jeden Lebewesens. Gene sind winzig klein und wir alle haben ganz viele verschiedene davon, die alle besondere Funktionen haben. Sie befinden sich in allen Zellen unseres Körpers. Dort schwimmen sie aber nicht einfach frei herum, sondern liegen in den Chromosomen „verpackt“ vor. Unsere Gene bestimmen unter anderem unsere Eigenschaften, wie zum Beispiel Augen- oder Haarfarbe. Man erbt sie von seinen Eltern, darum sehen sich Familienmitglieder meistens ähnlich. Die Gene sind aber nicht bei allen Menschen genau gleich, sondern es kommt immer wieder zu Veränderungen, die uns einzigartig machen. Bei Dir ist es zu einer Veränderung gekommen, die nur ganz selten vorkommt und zu ganz besonderen Merkmalen und Symptomen bei Dir geführt hat.

Ein Arzt oder eine Ärztin konnte diese Veränderung bei Dir mit einer besonderen genetischen Untersuchung finden und seitdem Deine Symptome besser verstehen und dadurch auch besser behandeln. Manchmal dauert es aber sehr lange, bis man solche seltenen genetischen Veränderungen findet. In dieser Zeit, in der man auf die Diagnose wartet, kann man den Patienten und Patientinnen nicht so gut helfen. Mit unserer Forschung möchten wir gerne erreichen, dass Kinder die ähnliche Veränderungen haben wie Du, schneller die Hilfe und Unterstützung bekommen, die sie brauchen.

Es gibt noch andere Kinder, die die gleiche oder eine ähnliche Veränderung im gleichen Gen haben wie Du. Vielleicht ist Dir auch schon aufgefallen, dass ihr einige eurer Besonderheiten teilt. Man kann auch im Gesicht häufig solche ähnlichen Merkmale sehen. Vielleicht hast Du schon einmal vom Down-Syndrom gehört. Hier sind die Ähnlichkeiten im Gesicht besonders eindrücklich. Erkennst Du diese Ähnlichkeiten auch in dem Bild unten?

Wenn ein Arzt oder eine Ärztin den Verdacht auf eine genetische Veränderung bei einem Kind hat, dann schaut er oder sie sich das Gesicht besonders gut an und kann dadurch eventuell eine Vermutung aufstellen, welche genetische Veränderung vorliegt.



Bild 3: Down-Syndrom - Erkennst Du vielleicht Ähnlichkeiten?

Mittlerweile gibt es auch Computerprogramme, die diese Merkmale erkennen können. Aber auch Computerprogramme müssen Merkmale erst lernen, damit sie sie wiedererkennen und einer bekannten Erkrankung zuordnen können. Zum Lernen möchten wir Dein Bild dem Computersystem zeigen. Wenn dann ein Kind mit ähnlichen Merkmalen im Gesicht wie Du sein Bild in das Programm hochlädt, erkennt das System eure Ähnlichkeiten. So kann es dem Arzt oder der Ärztin vorschlagen, das Kind auf Deine genetische Veränderung zu untersuchen. Je mehr Patienten und Patientinnen ihre Bilder zu Verfügung stellen, desto besser kann das Programm die Merkmale lernen und die Erkrankung erkennen. Mit Deinem Bild kannst Du also mithelfen, die Zeit zu verkürzen, bis ein anderes Kind seine Diagnose erhält.

Für unsere Studie benötigen wir von Dir keine Information darüber, wie Du heißt und wo Du wohnst und wir müssen auch keine weiteren Untersuchungen bei Dir durchführen. Wir benötigen nur ein Bild von Dir und die Ergebnisse Deiner genetischen Laboruntersuchung. Alle Daten, die wir speichern, speichern wir nicht mit Deinem Namen zusammen, sodass niemand diese Daten zu deiner Person zuordnen kann.

Die Ergebnisse der Studie wollen wir außerdem mit anderen Wissenschaftlern und Wissenschaftlerinnen teilen, damit auch sie besser über seltene genetische Störungen informiert sind.

Deine Entscheidung, ob Du bei der Forschungsstudie teilnehmen willst, ist frei. Du kannst Dich dafür oder dagegen entscheiden.

Wenn Du weitere Fragen zu unserer Forschungsstudie hast, dann kannst Du Dich gerne per Telefon, E-Mail oder Post an uns wenden:

info@gestaltmatcher.org



**Peter Krawitz, MD/PhD**

Prof. Dr. med. Peter Krawitz

Leiter am Institut für Genomische Statistik und Bioinformatik  
Vorsitzender der Arbeitsgemeinschaft Gen-Diagnostik e.V.  
Universitätsklinikum Bonn  
Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn  
Venusberg-Campus 1  
53127 Bonn  
web: <http://www.igsb.uni-bonn.de>



**Tzung-Chien Hsieh**



**Tom Kamphans, PhD**



**Hellen Lesmann, MD**



**Tori Pantel, MD**



**Shahida Moosa, MD/PhD**



**Wolfgang Meiswinkel**



**Stanislav Rosnev**



**Jing-Mei Li, PhD**