

## GestaltMatcher Forschungsstudie und GestaltMatcher Datenbank

### Studieninformation für Kinder mit Diagnose

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.

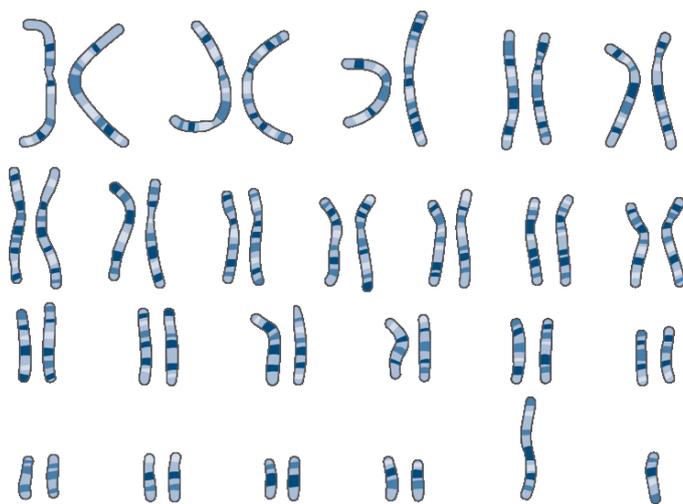


Bild 1: Chromosomen

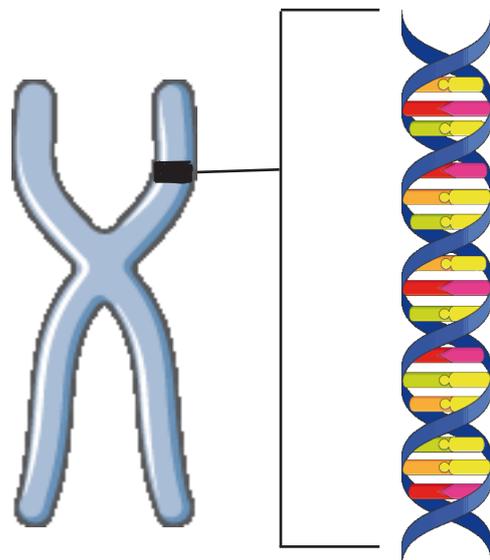


Bild 2: Ein Gen, das in dem Chromosom verpackt ist

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.

Eine Ärztin oder ein Arzt 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 Patientinnen und Patienten 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 solche ähnlichen Merkmale häufig auch im Gesicht 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 eine Ärztin oder ein Arzt den Verdacht auf eine genetische Veränderung bei einem Kind hat, dann schaut sie oder er 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? (Quelle: Bilder von pixabay.com)

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 der Ärztin oder dem Arzt vorschlagen, das Kind auf Deine genetische Veränderung zu untersuchen. Je mehr Patientinnen und Patienten 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.

## Studienablauf

Um herauszufinden, welche genetische Veränderung bei Dir vorliegt, haben Deine Ärzte bereits viele Untersuchungen durchgeführt. Die Ergebnisse dieser Untersuchungen haben sie genau dokumentiert. Im Rahmen dieser Untersuchungen wurden auch Fotos von Dir gemacht. Diese Informationen möchten wir gerne sammeln und zusammen mit Bildern von vielen anderen Kindern und Erwachsenen mit anderen genetischen Erkrankungen in einer Datenbank speichern. So können Ärztinnen und Ärzte nach Deiner genetischen Veränderung suchen und sehen, auf welche Gesichtsmarkmale sie bei ihren Patienten achten müssen. So können sie in Zukunft vielleicht schneller die richtige Diagnose stellen.

Deine Bilder können dann auch dem Computerprogramm gezeigt werden, sodass es Deine Gesichtsmarkmale lernen kann.

Die Ärztinnen und Ärzte können in dieser Datenbank auch Deine Daten mit denen von Kindern vergleichen, die noch keine Diagnose für ihre Erkrankung erhalten haben. Wenn man bei Euch dann eine besondere Ähnlichkeit feststellt, dann kann untersucht werden, ob Ihr die gleiche genetische Veränderung tragt.

Deine Bilder und Daten in der Datenbank können aber nur von medizinischem Fachpersonal eingesehen werden und auch nur, wenn Du und Deine Eltern damit einverstanden seid. Du kannst Dich auch dazu entscheiden, Deine Bilder nicht in der Datenbank zu veröffentlichen. Dann kann das Computerprogramm trotzdem mit Deinem Bild trainiert werden. Aber außer Deiner betreuenden Ärztin oder Deinem betreuendem Arzt kann keiner auf Deine Bilder zugreifen. Die Bilder können dann aber nicht benutzt werden, um Ähnlichkeitsvergleiche mit den Bildern anderer Kinder durchzuführen.

## Vertraulichkeit Deiner Daten

Dein Name wird nie gegenüber anderen Personen, die nicht in der Studie involviert sind erwähnt (Dein Name bleibt also geheim). In der Datenbank speichern 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, Deine besonderen Merkmale und die Ergebnisse Deiner genetischen Laboruntersuchung. Diese werden uns entweder durch Deinen behandelnden Arzt oder Deine behandelnde Ärztin übermittelt, aber auch Du selbst kannst Daten in die Datenbank hochladen.

Wir halten alle gesetzlichen Regeln des Datenschutzes ein und alle Beteiligten unterliegen der Schweigepflicht. Deine persönlichen Daten werden ausschließlich verschlüsselt aufbewahrt und untersucht, das heißt Deine persönlichen Daten sind somit immer geschützt. In der Datenbank gibt es nur eine Nummer, die mit Deinem Namen in einer geschützten Liste verbunden ist. Diese Liste ist geheim und nur dem Studienleiter und berechtigten Personen, die der Schweigepflicht unterstellt sind, zugänglich.

Die Ergebnisse der Studie wollen wir außerdem mit anderen Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern teilen, damit auch sie besser über seltene genetische Störungen informiert sind. Du kannst entscheiden, ob Du damit einverstanden bist, dass wir Deine Bilder auch in wissenschaftlichen Zeitschriften veröffentlichen, oder die Bilder auf einem Kongress zeigen.

Deine Entscheidung, ob Du bei der Forschungsstudie teilnehmen willst, ist frei. Du kannst Dich dafür oder dagegen entscheiden. Wenn Du Dich dagegen entscheidest, entstehen für Dich keine Nachteile. Auch wenn Du schon zugestimmt hast, kannst Du jederzeit aus der Studie wieder austreten. Dann kannst Du auch verlangen, dass wir Deine Daten wieder aus der Datenbank löschen.

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

[info@gestaltmatcher.org](mailto: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**



**Shahida Moosa, MD/PhD**



**Wolfgang Meiswinkel**



**Stanislav Rosnev**



**Tori Pantel, MD**



**Jing-Mei Li, PhD**



**Merle ten Hagen**