

GestaltMatcher Forschungsstudie und GestaltMatcher Datenbank

Studieninformation

Lieber Patient, liebe Patientin,

Du stellst Dich bei uns vor, weil der Verdacht besteht, dass es in Deinen Genen eine seltene Veränderung gibt, die bei Dir zu einigen Besonderheiten im Vergleich zu anderen Kindern Deines Alters geführt hat.

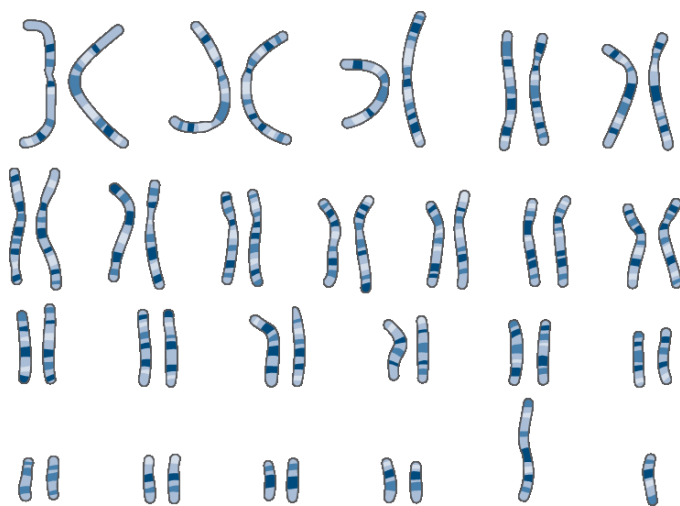


Bild 1: Chromosomen

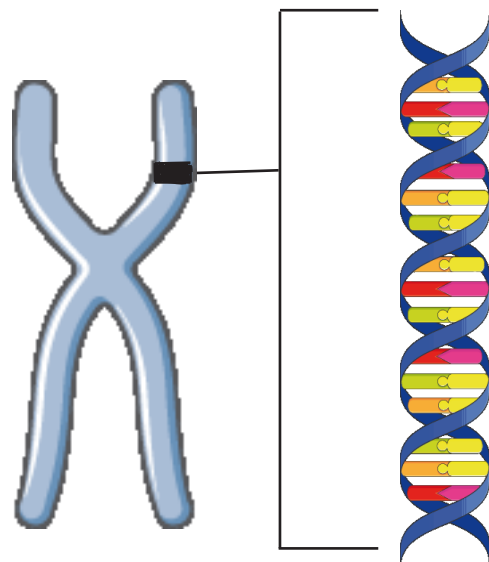


Bild 2: Ein Gen, das in dem Chromosom verpackt ist

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 möglicherweise zu einer Veränderung gekommen, die nur ganz selten vorkommt und zu ganz besonderen Merkmalen und Symptomen bei Dir geführt hat.

Manchmal dauert es sehr lange, bis man solche seltenen genetischen Veränderungen findet und kann in dieser Zeit den Patienten und Patientinnen nicht so gut helfen. Vielleicht wartest Du auch schon länger darauf, dass man den Grund für die Besonderheiten bei Dir findet. Mit unserer Forschung möchten wir gerne erreichen, dass wir solche genetischen Ursachen schneller finden. Dann können Kinder wie Du schneller die Hilfe und Unterstützung bekommen, die sie brauchen.

Kinder, die die gleiche Veränderung in ihren Genen haben, sehen sich untereinander manchmal ähnlicher als z.B. ihren Geschwistern. Vielleicht hast Du schon einmal vom Down-Syndrom gehört. Bei diesem Syndrom, aber auch bei vielen anderen genetischen Veränderungen kann man im Gesicht häufig ähnlichen Merkmale sehen. Wenn also 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. Wir möchten Dein Bild gerne so einem Computerprogramm zeigen. Wenn es in unserer Bildersammlung ein Bild von einem Kind mit ähnlichen Merkmalen im Gesicht wie Deinen gibt, dann erkennt das Computersystem eure Ähnlichkeiten. Es schlägt anschließend dem Arzt oder der Ärztin vor, Dich auf die genetische Veränderung zu untersuchen, die bei dem Kind vorliegt. So können wir möglicherweise schneller die Ursache für Deine Besonderheiten finden. Wenn wir bei Dir eine genetische Veränderung finden sollten, dann kann das Computersystem wiederum von Deinem Foto lernen und die Veränderung bei einem anderen Kind noch sicherer erkennen. Vielleicht finden wir bei Dir auch erstmal noch keine Ähnlichkeit zu einem anderen Kind. Wenn wir Dein Foto speichern, dann können wir es aber mit allen Kindern, die in Zukunft ihr Bild hochladen vergleichen. Vielleicht finden wir dann später ein Kind mit den gleichen Besonderheiten wie bei Dir und können dann untersuchen, ob bei Euch die gleiche genetische Veränderung vorliegt.

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 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