



ssedp

Société Suisse d'Endocrinologie et de Diabétologie Pédiatrique  
Società Svizzera di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica  
Schweizerische Gesellschaft für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie

SWISS  
PEDNET

Swiss Research Network of  
Clinical Pediatric Hubs

KINDERKLINIKEN  
Bern

## Information für Studienteilnehmende

### Erfassung von Patienten mit Varianten in der Geschlechtsentwicklung für die Teilnahme an nationalen und internationalen Forschungsprojekten

---

Finanziert durch „Batzebär“, Universitäts-Kinderklinik Bern und ISPM.

*Bitte lesen Sie die folgenden Informationen sorgfältig durch und zögern Sie nicht, Fragen zu stellen (die Kontaktadresse finden Sie auf der letzten Seite dieser Information).*

**Liebe Patienten,  
Liebe Eltern, Erziehungsberechtigte und Betreuer,**

#### 1. Auswahl der Studienteilnehmenden

Diese Studie untersucht Ursachen und Auswirkungen von DSD (Disorders of Sex Development; Varianten der Geschlechtsentwicklung) bei Kindern. Um die Ursachen und Auswirkungen für DSD besser verstehen zu können, fragen wir Kinder mit Varianten in der Geschlechtsentwicklung an, ob sie an der Studie teilnehmen möchten.

#### 2. Ziel

Wir wollen herausfinden, welche genetischen, hormonellen oder umweltbedingten Ursachen DSD zu Grunde liegen. Diese Erkenntnisse dienen dazu, eine bessere Diagnostik, Prognostik und Therapie anbieten zu können. Die Informationen, die Sie uns geben können, sind sehr wichtig, um in Zukunft die Entwicklung der Kinder optimal begleiten und unterstützen zu können.

#### 3. Allgemeine Informationen

Das i-dsd Register ist ein internationales Register, welches Ende 2011 für die vernetzte DSD-Forschung in Europa zur Verfügung gestellt wurde. In der Schweiz gab es bis Ende 2013 kein solches Register. Da DSD sehr selten auftreten, ist es wichtig, dass nun auch die Schweiz teilnimmt und mithilft, die Fallzahlen zu erhöhen. Das Register und resultierende Studien werden nach geltenden schweizerischen Gesetzen und nach international anerkannten Grundsätzen geführt. Es wurde von der zuständigen unabhängigen Ethikkommission des Kantons genehmigt.

Es wird unterstützt und gefördert von den auf DSD spezialisierten Ärzten der Schweiz (Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrische Endokrinologie).

ZUM VERBLEIB BEIM PATIENTEN

#### **4. Freiwilligkeit der Teilnahme**

Die Teilnahme an der Studie ist freiwillig. Wenn Sie auf die Teilnahme verzichten, haben Sie keine Nachteile für Ihre weitere medizinische Betreuung zu erwarten. Sie können ihre Einwilligung auch jederzeit ohne Nachteile widerrufen. Einen allfälligen Widerruf Ihrer Einwilligung bzw. den Rücktritt müssen Sie nicht begründen. Im Falle eines Widerrufs werden die bis zu diesem Zeitpunkt erhobenen Daten weiter verwendet. Allenfalls gelagertes Biomaterial, zum Beispiel Blut, Gewebe, Urin oder Speichel, werden für die Studie nicht weiter verwendet.

Damit aus der Studie korrekte Schlüsse gezogen werden können, ist es sehr wichtig, dass möglichst alle angefragten Leute an der Studie teilnehmen.

#### **5. Studienablauf**

Wir möchten aus Ihren alten Krankenakten Informationen über die Behandlung zu DSD auswerten. Dies umfasst Angaben zu Diagnosen, Daten zum klinischen Verlauf und zur laborchemischen Analyse Ihres Biomaterials. Zusätzlich erheben wir administrative Daten, wie Namen, Adresse, Geburtsdatum und Geschlecht. Das ist nötig, damit wir zu einem späteren Zeitpunkt neue Informationen, z.B. von Nachkontrollen, der richtigen Person zuordnen können.

Weiterhin möchten wir bereits vorhandenes Biomaterial von Ihnen untersuchen. Dies umfasst je nach Fragestellung die Untersuchung der Erbsubstanz, ihrer Veränderungen und Aktivität. Bei Bedarf werden auch Hormone oder Stoffwechselprodukte untersucht. Wir führen keine Untersuchungen an der Erbsubstanz durch, die Vorhersagen zum zukünftigen Auftreten von nicht behandelbaren Erbkrankheiten ermöglichen oder das Ziel verfolgen, persönliche genetische Identifikationsmerkmale (so genannter *genetischer Fingerabdruck*, wie es in der Kriminalistik verwendet wird) zu sammeln.

Die Angaben aus den Arztunterlagen werden mit Daten aus Schweizer Gesundheitsregistern ergänzt, um zusätzlich zu Ihrer Behandlung Informationen zu erhalten. Dazu gehören Datenbanken des Bundesamtes für Statistik (z.B. die Bevölkerungsstatistik, das Geburtenregister und das Mortalitätsregister) und Krebsregister (zur Erfassung von allfälligen späteren Krebserkrankungen).

Später möchten wir gegebenenfalls Ihnen einen Fragebogen zusenden, um Gesundheit, Lebensqualität und Zufriedenheit zu erfragen. Die Teilnahme an Fragebogenumfragen ist freiwillig. Selbstverständlich können Sie dann frei entscheiden, ob Sie antworten möchten oder nicht.

#### **6. Pflichten des Teilnehmers/ der Teilnehmerin**

Als TeilnehmerIn der Studie gehen Sie keine Verpflichtungen ein.

#### **7. Nutzen für die Teilnehmer**

Ihre Teilnahme trägt dazu bei, die Ursachen und den Entwicklungsverlauf von DSD aufzuklären. Nur wenn der Forschung genügend Untersuchungsmaterial zur Verfügung steht, kann sie die Ursachen entschlüsseln und damit der medizinischen Diagnostik und

Therapie zugänglich machen. Dank Ihrer Studienteilnahme können die Ergebnisse anderen Personen zugutekommen. In sehr seltenen Fällen können die Analysen des Biomaterials Befunde ergeben, welche auch für Sie relevant sind. Es kann sich dabei um ein genetisches Risiko für Tumore oder andere Erkrankungen handeln, welche durch Vorsorgeuntersuchungen früh erkannt und besser behandelt werden können. Falls sich solche Befunde ergeben, besteht die Möglichkeit, dass wir Sie darüber informieren. Bitte teilen Sie uns mit, ob Sie informiert werden möchten oder nicht (siehe Einverständniserklärung). Da unsere Studie mehrere Jahre dauert und nur bestimmte Gene untersucht werden, ersetzt sie jedoch keine persönliche genetische Beratung und Untersuchung.

### **8. Risiken und Unannehmlichkeiten**

Zu Forschungszwecken werden keine zusätzlichen Eingriffe vorgenommen, sondern Untersuchungsmaterial genutzt, welches bei diagnostischen oder therapeutischen Eingriffen ohnehin entnommen wird und anderenfalls verworfen würde. Je nach Fragestellung werden für die Forschung unterschiedliche Proben benötigt. Im Einzelnen kann es sich dabei handeln um

- Blut (etwa 5-10ml)
- Gewebe (z.B. eine 5mm x 5mm kleine Gewebeprobe)
- Urin
- Speichel

Nur in Ausnahmefällen bitten wir manchmal den zustimmungsfähigen Patienten oder seine Eltern um eine Probe allein für Forschungszwecke. Der Spender wird für die Probengewinnung keinem zusätzlichen medizinischen Risiko ausgesetzt.

### **9. Neue Erkenntnisse**

Wenn Sie uns Ihre E-Mail Adresse angeben, können wir Sie am Ende der Studie über die Resultate informieren. Wir können Ihnen jedoch keine individuellen auf Sie bezogenen Auswertungen zustellen.

### **10. Vertraulichkeit der Daten**

In dieser Studie werden persönliche und medizinische Daten von Ihnen erfasst. Alle Daten und Dokumente werden aber verschlüsselt, das heisst mit einem Code versehen. Nur anonymisierte Daten sind den Fachleuten zur wissenschaftlichen Auswertung zugänglich. Die zuständigen Fachleute des Sponsors können im Rahmen eines sog. Monitorings oder Audits die Durchführung überprüfen. Diese, sowie im Rahmen von Inspektionen auch die Mitglieder der zuständigen Behörden und Ethikkommissionen, können Einsicht in die Originaldaten nehmen. Solange das Register geführt wird und bei den erwähnten Kontrollen wird die Vertraulichkeit strikt gewahrt. Ihr Name wird in keiner Weise in Rapporten oder Publikationen, die aus der Studie hervorgehen, veröffentlicht. Die anonymisierten Daten werden durch das Schweizer und das internationale Forschungsteam ausgewertet. Dazu werden ihre anonymisierten und mit einer Studien-ID versehenen Daten an die jeweiligen Studienleiter in der Schweiz oder im Ausland weitergeleitet.

Im Rahmen dieser Studie wird auch Biomaterial im Laborzentrum Ihres betreuenden medizinischen Teams für eine unbestimmte Dauer gelagert. Die Proben werden mit einem

Code versehen und aufbewahrt. Auf diesen Code hat nur ihr behandelnder Arzt, die Studienleiterin und die Studienassistentin ein Zugriffsrecht. Sie haben jederzeit das Recht auf Einsicht in Ihre Daten und auf die Vernichtung der Proben. Die Proben werden allenfalls zu Analysezwecken zu einem späteren Zeitpunkt an ein spezialisiertes Laborzentrum in der Schweiz gesendet. Dieses muss die gleichen Standards einhalten wie das medizinische Zentrum, in welchem Sie behandelt werden.

**11. Kosten**

Im Rahmen dieser Studie entstehen für Sie keine Kosten.

**12. Entschädigung für die Studienteilnehmenden**

Für die Teilnahme an dieser Studie erhalten Sie keine Entschädigung.

**13. Kontaktperson**

Falls Sie Fragen zur Studie haben, können Sie sich an die Studienleiterin Frau Prof. Dr. Christa Flück oder die Studienmanagering Dr. Grit Sommer wenden (Kontakt Daten unten).

**14. Prüfung durch die Ethikkommission**

Diese Studie wurde von der Kantonalen Ethikkommission Bern KEK begutachtet und am 11.12.2013 genehmigt.

Studienleiterin:

Studienmanagerin:

Prof. Dr. Christa Flück

Dr. Grit Sommer

Tel. 031 632 04 99  
E-Mail: [christa.flueck@dkf.unibe.ch](mailto:christa.flueck@dkf.unibe.ch)  
Endokrinologie/Diabetologie  
Universitätsklinik für Kinderheilkunde  
Inselspital  
CH-3010 Bern

Tel. 031 631 33 47  
E-Mail: [gsommer@ispm.unibe.ch](mailto:gsommer@ispm.unibe.ch)  
Institut für Sozial- u. Präventivmedizin  
Universität Bern  
Finkenhubelweg 11  
CH-3012 Bern