DeepL
Abonnieren Sie DeepL Pro, um größere Dateien zu übersetzen.
Weitere Informationen finden Sie unter www.DeepL.com/pro

# Klinische und molekulare Charakterisierung des Helsmoortel-Van der Aa-Syndroms

**Informationsblatt für Eltern**

Autismus ist eine häufige Störung, und in den meisten Fällen spielt die Genetik eine wichtige Rolle. Der genetische Code ist in der DNA (Desoxyribose-Nukleinsäure) in unseren Zellen gespeichert. Ein Teil der DNA kodiert die Gene, die Träger unserer individuellen Merkmale. Die DNS liegt in Form langer Moleküle vor, die in Teilen, den Chromosomen, organisiert sind. Eine Veränderung in der Zusammensetzung der DNA wird als Mutation bezeichnet.

In diesem Projekt werden wir Kinder mit dem Helsmoortel-Van der Aa-Syndrom (OMIM 615873) untersuchen, das durch Mutationen in einem einzigen Gen namens ADNP verursacht wird. Ziel dieser Studie ist es, diese Unterform des Autismus besser zu verstehen. Obwohl diese Studie wahrscheinlich keinen direkten persönlichen Vorteil für die Teilnehmer bringen wird, kann ein besseres Wissen über die Merkmale des Syndroms die Behandlung der Störung für zukünftige Patienten verbessern.

Dieses Projekt wurde Ihnen von dem behandelnden Arzt Ihres Kindes vorgestellt. Eine klinische Untersuchung, eventuell in Kombination mit einem IQ-Test, einem Verhaltenstest oder einer Bewertung des Bewegungsmusters (Ganganalyse) kann durchgeführt werden oder wurde bereits durchgeführt. Die bereitgestellten medizinischen Daten, einschließlich medizinischer Bildgebung und Fotos, werden zur klinischen Charakterisierung des Syndroms verwendet. Außerdem wird Ihrem Kind oder Ihnen, den Eltern, eine Blutprobe entnommen. Nach Absprache wird der Arzt auch eine Hautbiopsie durchführen, bei der unter örtlicher Betäubung ein kleines Stück Haut für weitere Untersuchungen im Labor entnommen wird. Diese Untersuchungen sind mit leichten Unannehmlichkeiten verbunden. Außerdem können Sie mit Ihrem Einverständnis gebeten werden, andere Gewebeproben abzugeben, z. B. Haare, kleine Stücke von Nägeln, spontan ausgefallene Milchzähne, Stuhlproben oder Wangenzellen aus dem Inneren des Mundes Ihres Kindes oder Ihres eigenen Mundes, die durch einen Wangenabstrich gewonnen werden.

Die Bilder Ihres Kindes werden als Teil eines KI-basierten Diagnosewerkzeugs gesammelt, das auf der Grundlage von körperlichen Merkmalen und Symptomen Muster im Zusammenhang mit dem Syndrom erkennt. Mit diesem Instrument lassen sich Vorhersagen über den Verlauf des Helsmoortel-Van der Aa-Syndroms treffen.
Die medizinische Bildgebung des Gehirns wird für die weitere Erforschung der Gehirnentwicklung und des Fortschreitens des Syndroms genutzt. Die Stuhlprobe dient der Untersuchung des Mikrobioms, das sich aus den Bakterien zusammensetzt, die natürlicherweise im menschlichen Verdauungssystem vorkommen und eine wichtige Rolle bei der Aufrechterhaltung einer gesunden Darmfunktion spielen.
Aus dem Blut wird DNA entnommen, um das Vorhandensein der Mutation zu bestätigen. Zellen, so genannte Lymphoblasten (eine Art weißer Blutkörperchen), werden zu einer Zelllinie (d. h. einer Sammlung identischer Zellen) gezüchtet, um weitere Untersuchungen im Labor durchführen zu können.

Aus der Hautbiopsie werden Zellen, so genannte Fibroblasten, entnommen. Diese Zellen können in praktisch alle Zelltypen des Körpers umgewandelt werden, um die Auswirkungen der Mutation auf zellulärer Ebene in verschiedenen Geweben zu studieren und die Auswirkungen einer möglichen Therapie zu untersuchen.

*Frank Kooy, PhD*
*Anke Van Dijck, MD, PhD*
*Marije Meuwissen, MD, PhD*
*Ana Jansen, MD, PhD*

*Zentrum für medizinische Genetik, Universitätsklinik Antwerpen Prins Boudewijnlaan 43/6, 2650 Edegem (Belgien)*

*Tel.. +32 3 275 97 56*
*adnp-nd@uantwerpen.be*

Es ist möglich, dass die Proben für weitere Analysen an unsere Partner im ERA-NET-Netz geschickt werden, darunter Pasciuto Lab, VIB-UAntwerp Center for Molecular Neurology, Antwerpen, Belgien; Department of Human Molecular, Genetics and Biochemistry, Sackler Faculty of Medicine, Tel Aviv, Israel; Dipartimento di Oncologia Sperimentale, Istituto Europeo di Oncologia (IEO), Mailand, Italien; und Department of Genetics & Genome Biology, the Hospital for Sick Children, University of Toronto, Toronto, Kanada, oder an andere Labors.

Die im Rahmen dieses Projekts gesammelten Daten werden kodiert und können an etablierte Repositorien übermittelt werden. Die Ergebnisse und Schlussfolgerungen der Studie werden auf internationalen Tagungen und in wissenschaftlichen Fachzeitschriften vorgestellt. Die Daten werden in anonymer und aggregierter Form präsentiert. Es kann jedoch nicht ausgeschlossen werden, dass die Veröffentlichungen über soziale und andere Medien verbreitet werden, auf die das wissenschaftliche Team keinen Einfluss hat.

Das zur Verfügung gestellte biologische Material wird weder vermarktet noch einer gewinnbringenden Nutzung zugeführt. Die an dieser Studie beteiligten Forschungszentren behalten sich jedoch das Recht vor, Erfindungen, die sich aus der Verwendung des zur Verfügung gestellten biologischen Materials ergeben oder damit zusammenhängen, gemäß den geltenden Gesetzen und Vorschriften zu patentieren.

Es ist möglich, dass bei der Analyse Ihrer Proben Befunde auftauchen, die zwar nichts mit dem Helsmoortel-Van der Aa-Syndrom und der vorliegenden Studie zu tun haben, aber für Sie und/oder Ihre Familienangehörigen von medizinischer Bedeutung sein könnten. Diese Befunde werden als Zufallsbefunde bezeichnet und können Folgendes betreffen: 1) einklagbare Zustände, d. h. Zustände, für die derzeit eine Behandlung verfügbar ist 2) nicht einklagbare Zustände, d. h. Zustände, für die derzeit keine Behandlung verfügbar ist. Bei verwertbaren Zufallsbefunden und ohne Garantie für die Übermittlung der Informationen können Sie von Ihrem behandelnden Arzt erneut kontaktiert werden.

Sie können Ihre Zustimmung zur Erhebung und Verarbeitung Ihrer Daten jederzeit widerrufen. Sollte Ihre Teilnahme an der Studie vorzeitig beendet werden, erlaubt Ihre ursprüngliche Einwilligung die Verwendung der über Sie erhobenen Daten für den Zeitraum, in dem Sie in die Studie einbezogen waren.

Die Genehmigung für diese Studie wurde von der Ethikkommission des Universitätsklinikums Antwerpen am 1. Februar 2016 erteilt.

*Frank Kooy, PhD*
*Anke Van Dijck, MD, PhD*
*Marije Meuwissen, MD, PhD*
*Ana Jansen, MD, PhD*

*Zentrum für medizinische Genetik, Universitätsklinik Antwerpen Prins Boudewijnlaan 43/6, 2650 Edegem (Belgien)*

*Tel.. +32 3 275 97 56*
*adnp-nd@uantwerpen.be*

# Informierte Zustimmung

Eltern/Vormund eines Minderjährigen/eines geschäftsunfähigen Erwachsenen:

Name des Patienten : _____ Geburtsdatum : _____

**Klinische und molekulare Charakterisierung des Helsmoortel-Van der Aa-Syndroms**

***Teil nur für Patienten, Erziehungsberechtigte(r) oder Vormund(e):***

Hiermit bestätige ich, der Unterzeichnende (Vor- und Nachname) _____ bestätige hiermit, dass ich über die Studie informiert bin und dass ich ein Exemplar des "Informationsformulars" und der "Einwilligung nach Aufklärung" erhalten habe. Ich habe die Informationen gelesen und verstanden. Mein Arzt hat mich ausreichend über den Inhalt der Studie informiert. Außerdem hatte ich ausreichend Zeit, über die Informationen nachzudenken und alle Fragen zu stellen, die ich für wichtig hielt und auf die ich eine zufriedenstellende Antwort erhalten habe.

- Ich erteile den verantwortlichen Prüfärzten die Erlaubnis, die klinischen Daten meines Kindes und, falls erforderlich, meiner Person als Elternteil zu erheben. Ich werde Informationen über die Krankengeschichte, die Einnahme von Medikamenten und die mögliche Teilnahme an anderen Studien zur Verfügung stellen.

- Meine Teilnahme ist völlig freiwillig. Sie erfordert die Unterzeichnung eines Dokuments, in dem ich mein Einverständnis erkläre. Auch nach Unterzeichnung dieses Dokuments kann ich meine Teilnahme beenden, indem ich den Prüfer darüber informiere.

- Ich bin mir bewusst, dass meine Entscheidung, nicht an der Studie teilzunehmen oder sie abzubrechen, keine Auswirkungen auf die Qualität meiner Behandlung oder auf meine Beziehung zum Prüfarzt haben wird.

- Ich erlaube den verantwortlichen Parteien (Forschungsgruppe für kognitive Genetik am Universitätskrankenhaus Antwerpen) den Zugang zu den Krankenakten von mir oder meinem Kind. Ich habe das Recht, den Studienarzt zu fragen, welche Daten über mich oder mein Kind im Rahmen dieser Studie erhoben werden, und diese persönlichen Daten zu überprüfen und gegebenenfalls Korrekturen zu verlangen. Ich bin mit der Erhebung, Verarbeitung und Nutzung medizinischer Daten, wie sie in der Patienteninformation beschrieben sind, einverstanden. Diese medizinischen Daten werden mit äußerster Vertraulichkeit behandelt. Mir ist bekannt, zu welchem Zweck diese Daten im Rahmen dieser Studie erhoben, verarbeitet und genutzt werden.

- Mir ist bekannt, dass die gesammelten Daten verschlüsselt werden und im Rahmen der Studie an andere (ausländische) Labors weitergegeben werden. Dr. Anke Van Dijck, die verantwortliche Prüferin, stellt den Schlüssel zu diesem Code sicher. Die Anonymität meines Kindes wird gewährleistet, wenn die Ergebnisse der Studie veröffentlicht werden.

- Für den Fall, dass ich im Zusammenhang mit meiner Teilnahme an dieser klinischen Studie einen Schaden erleiden sollte, ist eine Versicherung durch das angeschlossene Krankenhaus abgeschlossen worden.

- Mir entstehen keine Kosten für die Besuche/Konsultationen, Untersuchungen oder Behandlungen im Rahmen

*Frank Kooy, PhD*
*Anke Van Dijck, MD, PhD*
*Marije Meuwissen, MD, PhD*
*Ana Jansen, MD, PhD*

*Zentrum für medizinische Genetik, Universitätsklinik Antwerpen Prins Boudewijnlaan 43/6, 2650 Edegem (Belgien)*

*Tel.. +32 3 275 97 56*
*adnp-nd@uantwerpen.be*

dieser Studie. Reisekosten können jedoch nicht erstattet werden.

- Ich kann mich jederzeit an den Prüfarzt oder ein Mitglied seines Teams wenden, wenn ich zusätzliche Informationen benötige.

☐ Ich bin damit einverstanden, dass den verantwortlichen Forschern eine Blutprobe (Heparin) von meinem Kind entnommen wird.

☐ Ich willige ein, dass die verantwortlichen Untersucher verschlüsselte Bilder oder medizinische Aufnahmen meines Kindes zur Veröffentlichung in wissenschaftlichen Zeitschriften verwenden dürfen.

☐ Ich erlaube den verantwortlichen Prüfärzten, eine Hautbiopsie bei meinem Kind durchzuführen.

**Unterschrift**:

**Mutter**

Name: _____ Datum: _____

Unterschrift:

**Vater**

Name: _____ Datum: _____

Unterschrift:

**Erziehungsberechtigter**

Name: _____ Datum: _____

Unterschrift:

*Frank Kooy, PhD*
*Anke Van Dijck, MD, PhD*
*Marije Meuwissen, MD, PhD*
*Ana Jansen, MD, PhD*

*Zentrum für medizinische Genetik, Universitätsklinik Antwerpen Prins Boudewijnlaan 43/6, 2650 Edegem (Belgien)*

*Tel.. +32 3 275 97 56*
*adnp-nd@uantwerpen.be*

**Klinische und molekulare Charakterisierung des Helsmoortel-Van der Aa-Syndroms**

***TEIL FÜR FORSCHUNGSTEAM ZUGEWIESEN***

Ich, der Unterzeichner, _____ bestätige, dass ich Folgendes informiert habe

_____ (Name des Erziehungsberechtigten)

informiert habe und dass er/sie die Erlaubnis zur Teilnahme an der Studie gegeben hat.

Datum: _____

Unterschrif
t:

*Frank Kooy, PhD*
*Anke Van Dijck, MD, PhD*
*Marije Meuwissen, MD, PhD*
*Ana Jansen, MD, PhD*

*Zentrum für medizinische Genetik, Universitätsklinik Antwerpen Prins Boudewijnlaan 43/6, 2650 Edegem (Belgien)*

*Tel.. +32 3 275 97 56*
*adnp-nd@uantwerpen.be*