



Patienteninformation (Erwachsene)

zur Teilnahme an der Studie „Europäisches Register und Netzwerk für Stoffwechselkrankheiten vom Intoxikationstyp – E-IMD (European registry and network for intoxication type metabolic diseases)“

Sehr geehrte(r) Frau/Herr.....,
bei Ihnen besteht eine seltene angeborene Stoffwechselerkrankung.

1. Ablauf der Studie

In unserer Studie möchten wir Menschen mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen untersuchen. Es handelt sich hierbei um sog. **Organoazidurien** (speziell: Glutarazidurie Typ I, Propionazidurie, Methylmalonazidurie und Isovalerialazidurie) und **Harnstoffzyklusdefekte** (speziell: N-Acetylglutamat-Synthetase-Mangel, Ornithin-Transcarbamylase-Mangel, Carbamylphosphat-Synthetase-1-Mangel, Citrullinämie, Argininosuccinatlyase-Mangel, Argininämie und Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinurie-Syndrom). Im Rahmen der Studie werden wir Daten über Ihren Krankheitsverlauf, Ihre Behandlung, die im Blut und Urin messbaren Laborwertveränderungen, Ergebnisse technischer Untersuchungen und die Ergebnisse von Entwicklungstests erheben. Diese Daten werden in einem zentralen Patientenregister gesammelt.

2. Ziele unserer Untersuchung

- Besseres Verständnis des Krankheitsverlaufs
- Häufigkeit von bestimmten Organproblemen (z. B. Gehirn, Leber, Nieren, Herz)
- Europäischer Vergleich der Diagnosestellung und Betreuung von betroffenen Patienten
- Einfluss der Erkrankung auf die Lebensqualität von Patienten und deren Familien
- Erstellen von Informationsmaterialien für Patienten, Familien und relevante Berufsgruppen

3. Mögliche Risiken

Die Studie basiert auf routinemäßigen Untersuchungen, die üblicherweise während ambulanter Vorstellungen und stationärer Aufnahmen durchgeführt werden. Es sind daher **keine** zusätzlichen Untersuchungen und Probenentnahmen bei Ihnen erforderlich.

4. Möglicher Nutzen für Sie durch die Teilnahme an der Studie

Ihre Stoffwechselkrankheit wird durch diese Studie nicht beeinflusst. Durch eine Studienteilnahme ergibt sich kein persönlicher Vorteil. Jedoch soll durch ein besseres Krankheitsverständnis der Grundstein für eine verbesserte Therapie gelegt werden. Dies kann zukünftig auch Ihnen zugute kommen. Des Weiteren profitieren Sie von den im Rahmen der Studie entstehenden Informationsmaterialien für Patienten und Eltern.

5. Datenschutz

Die Vorschriften der ärztlichen Schweigepflicht und des Datenschutzes werden in dieser Studie eingehalten. Außer Ihrem behandelnden Arzt und seinem Team weiß niemand, dass Sie an der Studie teilnehmen oder könnte die Daten im Register Ihrer Person zuordnen. Näheres erfahren Sie in der Anlage „Information zu Datenverarbeitung und Datenschutz“; sie ist Bestandteil dieser Aufklärung.

6. Freiwilligkeit der Teilnahme

Die Einwilligung zur Teilnahme an der Studie ist freiwillig und kann von Ihnen jederzeit, auch ohne Angabe von Gründen, ohne Nachteile für Sie widerrufen werden. Näheres dazu in der Anlage „Informationen zu Datenverarbeitung und Datenschutz“. Sollten Sie zu einem späteren Zeitpunkt Ihre Entscheidung ändern wollen, setzen Sie sich bitte mit Ihrem behandelnden Arzt in Verbindung.