



EUROPÄISCHES REGISTER FÜR PATIENTEN MIT MORBUS McARDLE UND ANDEREN SELTENEN NEUROMUSKULÄREN GLYKOGENOSEN (EUROMAC)

INFORMATIONSBLATT FÜR PATIENTEN

Liebe(r) Teilnehmer(in),

wir möchten Sie einladen, am **Europäischen Register für Patienten mit McArdle und anderen seltenen neuromuskulären Glykogenosen teilzunehmen (EUROMAC-Register)**. Dazu möchten wir Sie im Folgenden über alles informieren, was für eine Registrierung von Bedeutung ist: Welche Daten müssen Sie zur Verfügung stellen, wie werden diese analysiert und, am wichtigsten, wie wird Ihr Recht auf Datenschutz garantiert. Bitte lesen Sie den folgenden Text; wir stehen Ihnen für Fragen jederzeit zur Verfügung und danken für Anregungen.

Was ist ein Register?

Ein Register stellt eine Datensammlung von Patienten mit derselben Krankheit oder Krankheitsgruppe dar. Registrierte Daten **sind für den Teilnehmer mit keinerlei weiteren Maßnahmen verbunden** und verlangen normalerweise keine zusätzlichen medizinischen Untersuchungen.

Wer kann am Register teilnehmen?

Menschen mit einer Muskel-Glykogenose können am EUROMAC-Register teilnehmen. Dies ist eine Gruppe von genetisch bedingten Erkrankungen, verursacht durch das Fehlen oder die mangelnde Funktion eines Enzyms, das für den Prozess der Glykogenproduktion, -speicherung oder -verwendung im Muskel entscheidend ist. Es gibt verschiedene Typen von Muskel-Glykogenosen; folgende werden im EUROMAC-Register untersucht:

Morbus McArdle oder Glykogenspeicher-Krankheit Typ V (GSDV) ist eine seltene Krankheit, deren Verbreitung mit 1:100.000 geschätzt wird. Das beteiligte Enzym ist die Muskelphosphorylase. Symptome sind Belastungsintoleranz mit Muskelschmerzen, vorzeitige Erschöpfung, Muskelkrämpfe und Muskelschwäche schon während moderater Belastung; es kann zu Episoden mit Myoglobinurie (dunkler Urin) kommen; in schweren, seltenen Fällen auch zu einem akuten Nierenversagen.

Andere seltene neuromuskuläre Glykogenosen sind: Phosphorylasekinase (Muskelisoformen); Muskelphosphofruktokinase (Tarui Erkrankung); Phosphoglycerate kinase; Muscle phosphoglycerate mutase; Muscle lactate dehydrogenase; Beta-enolase; Phosphoglucomutase 1; Muscle glycogen synthase, aldolase A deficiency, and glycogenin 1 deficiency

Was ist das Ziel des EUROMAC-Registers?

Es gibt keine Heilung für Muskel-Glykogenosen und bis heute keine medizinische Therapie. Das ist der Hauptgrund für die Einrichtung des Registers. Ziel ist die Sammlung klinischer Daten von Betroffenen. Langfristig soll Folgendes erreicht werden:

- Verbesserter Zugang für Patienten zu **fachspezifischer Betreuung**;
- **Vermehrte Kenntnisse** über McArdle und andere neuromuskuläre Glykogenosen;
- Unterstützung der Patienten beim **Umgang mit ihrer Krankheit**;



- Vermeidung **verspäteter oder inkorrekt**er Diagnosen und Beratung;
- Förderung der Einbeziehung von Patienten in zukünftige **klinische und therapeutische Studien**.

Was sind die Risiken einer Registrierung?

Mit der Teilnahme an der Registrierung sind **keinerlei medizinische Risiken** verbunden, da alle im Register erfassten Maßnahmen Teil des Behandlungsstandards der teilnehmenden Patienten sind.

Ebenso entstehen **keine Kosten** durch die Teilnahme am Register. Bitte diskutieren Sie, soweit notwendig, alle Behandlungsstrategien und damit verbundene Risiken mit Ihrem behandelnden Arzt.

Wie kann ich am Register teilnehmen?

Wenn Sie Teilnehmer des Registers sein möchten, sollten Sie **mit Ihrem Arzt sprechen**, der Sie über die Vorgehensweise und über Ihre wesentlichen Rechte informieren wird. Über die **Website von EUROMAC** (www.euromacregistry.eu) haben Sie ebenso Zugang zur Registrierung. Über einen Link können Sie von einem separaten Sicherheitsserver alle notwendigen Formulare herunterladen, die Sie dann ausfüllen können. Um eine korrekte Eingabe, vor allem hinsichtlich der Diagnose, zu gewährleisten, wird Ihre erste Eingabe durch Ihren Arzt geprüft und vervollständigt. Alternativ kann auch Ihr Arzt die komplette Registrierung für Sie durchführen.

Wie lange werden meine Daten gespeichert?

Da Glykogenosen seltene genetische Erkrankungen sind, wird erwartet, dass das EUROMAC-Register mehrere Jahre bestehen wird, um eine umfangreiche Erfassung von Betroffenen zu ermöglichen. Selbstverständlich können Sie aber jederzeit, wie unten näher ausgeführt, Ihre Teilnahme widerrufen.

Welche Daten muss ich zur Verfügung stellen?

Wenn Sie in eine Teilnahme am EUROMAC-Register einwilligen, werden wir Sie um ein **Minimum an persönlichen Daten** sowie um einige zusätzliche **klinische und genetische** Informationen bitten.

Ihr Arzt wird anschließend Ihre Daten an das EUROMAC-Team und den Sponsor des Projekts, die Europäische Kommission, schicken. Alle Daten zu Ihrer Identität werden für jedermann, außer für Ihren Arzt, verschlüsselt, wie unten näher beschrieben.

Das EUROMAC-Register wird außerdem eine Zusammenfassung Ihrer persönlichen, klinischen und genetischen Daten (identifiziert durch einen Teilnehmer-Code, Name, Geschlecht und Geburtsdaten) an Ihren Arzt schicken, um ihn/sie in der Begleitung Ihrer Krankheit zu unterstützen. Ihre Daten können auch Informationen zur Überprüfung Ihrer Lebensqualität enthalten, die auf zuvor eingesetzten Fragebögen beruhen, wie dem „Short Form Health Survey Questionnaire“ (SF-36), dem „International Physical Activity Questionnaire“ (IPAQ) und dem „World Health Organization Disablement Assessment Schedule II“ (WHO DAS II).

Wer hat Zugriff auf meine Daten? Wie sicher sind meine Daten?

Forscher, die zum **EUROMAC-Team** gehören, sowie die **Europäische Kommission** oder Repräsentanten der **Gesundheits- bzw. Aufsichtsbehörden** und der **Ethikkommission** können durch ihre Überwachungsfunktion ebenfalls die eingegangenen und vom EUROMAC-Register gespeicherten Informationen überprüfen.



Aber, **nur Ihr Arzt (und, aus Sicherheitsgründen, der Koordinator des Registers) wird Zugang zu Ihrem Namen bzw. zu identifizierenden Daten und Kontaktdetails haben**, um Sie bei notwendigen oder verfügbaren Aktualisierungen kontaktieren zu können.

Außer Ihrem Arzt und dem Koordinator werden alle, die Zugang zu Ihren Daten haben, nur die klinischen Informationen erhalten, aber **nicht in der Lage sein, Ihre Identität festzustellen**, da alle Daten, die auf Ihre Identität hinweisen (Name, Geburtsdatum, Geschlecht, Adresse usw.) automatisch bei der Registrierung **verschlüsselt** werden. Wenn nicht anders von Ihnen bestimmt, wird nur Ihr Arzt Zugriff auf Ihre persönlichen Daten haben.

Falls Ihr Arzt nicht mehr praktiziert, können Sie frei entscheiden, ob Ihr neuer Arzt Zugriff auf Ihre Daten erhalten soll oder nicht.

Welche weiteren Informationen können auf der Basis des Registers erstellt werden?

Zusätzlich zur Erfassung Ihrer persönlichen, klinischen und genetischen Daten für Ihren Arzt, wird, wie oben beschrieben, das EUROMAC-Register, gegebenenfalls auch anonymisierte, sogenannte "aggregate data reports" erstellen. Diese Berichte beschreiben spezifische statistische Erkenntnisse zu großen Teilnehmergruppen mit gleichartigen, demographischen oder klinischen Merkmalen. Individuelle Teilnehmer können hier nicht identifiziert werden. "Aggregate data reports" können für wissenschaftliche Zeitschriften und Veröffentlichungen, Grafiken und Lehrmaterial und/oder Public Health-Berichte verwendet werden. Diese Veröffentlichungen oder Berichte können von Medizinern, Wissenschaftlern, die sich mit derartigen Erkrankungen befassen, und Aufsichtsbehörden genutzt werden. **Das EUROMAC-Register wird Ihre persönlichen Informationen an niemanden weitergeben außer an Ihren Arzt, es sei denn, Ihre zugehörigen Identifikations-Daten sind gelöscht.**

Was sind meine Rechte?

Ihre Teilnahme am EUROMAC-Register ist absolut **freiwillig**. **Sie können sich jederzeit dagegen entscheiden oder Ihre Einwilligung zurückziehen**, ohne eine Benachteiligung, wie Ablehnung einer Therapie oder Verlust von Vorteilen, die Ihnen normalerweise zustehen.

Wenn Sie Ihre Teilnahme widerrufen wollen, wird das System Ihren persönlichen Code, Namen und alle Verbindungen zu Ihrer Identität und Ihrem Arzt aus der Datenbank und allen anderen verbundenen Studien entfernen. Ihre klinischen und genetischen Daten werden in der Datenbank bleiben um für anonymisierte "aggregate data reports" oder Statistiken genutzt werden zu können. Sie sollten als erstes Ihren Arzt ansprechen, wenn Sie den Wunsch haben sich aus dem Register zurückzuziehen. **Anfragen zum Austritt müssen schriftlich an Ihren Arzt gerichtet werden**; er/sie wird das Register schriftlich benachrichtigen und das System wird innerhalb von 7 Werktagen alle Identitätsdaten löschen.

Wer finanziert und kontrolliert das Register?

Das EUROMAC-Register wird finanziert durch die Europäische Kommission unter der Vertragsnummer 2012 12 14. Der Eigentümer des Registers ist daher die Europäische Kommission, obwohl sie, wie oben erklärt, keinen Zugang zu Ihrer Identität hat und Sie jederzeit widerrufen können, mit der Folge einer permanenten Löschung Ihrer persönlichen Daten. Der Datenzugang und die Datenverwendung im Register sind in der **Europäischen Datenschutzrichtlinie 95/46 zum Schutz natürlicher Personen bei der Verarbeitung personenbezogener Daten und zum freien Datenverkehr** reguliert.



Nähere Informationen und Kontakt: Für alle Rückfragen hinsichtlich Ihrer Situation oder Ihrer Teilnahme am Register sollten Sie sich an Ihren Arzt wenden. Für weitere Informationen können Sie die EUROMAC-Website besuchen oder sich unter den folgenden Kontaktdaten an die Deutschland-Beauftragten oder den EUROMAC-Koordinator wenden:

Deutschland-Beauftragte: Prof. Dr. Matthias Vorgerd und Enrico Kühnle,
Berufsgenossenschaftliches Universitätsklinikum Bergmannsheil GmbH, Neurologische Klinik der Ruhr-Universität Bochum, Bürde-de-la-Camp Platz 1, 44789 Bochum, Tel.: +49 0234 302 -3896 /-6808, E-Mail: enrico.zuelow@bergmannsheil.de, matthias.vorgerd@bergmannsheil.de

EUROMAC-Koordinator: Dr. Ramon Martí,
Institut de Recerca Vall D'Hebron, Passeig Vall D'Hebron 119-129, Edifici Mediterranea, Barcelona, Spanien, Tel.: +34 93 4894054, E-Mail: ramon.marti@vhir.org

Register-Koordinator: Miguel Ángel Martín, Hospital 12 de Octubre, Madrid (Tel: 917 79 27 85, email: mamcasanueva@h12o.es)

Web: www.euromacregistry.eu



EUROPÄISCHES REGISTER FÜR PATIENTEN MIT MORBUS MCARDLE UND ANDEREN SELTENEN NEUROMUSKULÄREN GLYKOGENOSEN (EUROMAC)

PATIENTENEINWILLIGUNG

FÜR INTERNEN GEBRAUCH
Zentralnummer:
Studennummer:
Patienten-Identitätsnummer für diese Studie:

TEIL 1 - PATIENTENDATEN		
Vorname:	Nachname:	
Geburtsort:	Geburtstag:	
Personalausweis/Pass:	Ausweis-/Passnummer:	
Persönliche Adresse:		
Adresse:		
Straße/Hausnummer:		
Postleitzahl:	Stadt:	Land:
Zusatzinformationen:		
Telefon:	Mobil:	
Mail-Adresse:		
Eltern des Patienten (falls Patient unter 18 Jahre alt) oder offizieller Betreuer (falls Patient nicht befugt; bitte fügen Sie einen Nachweis Ihrer Befugnis bei).		
Vorname:	Nachname:	
Geburtsort:	Geburtstag:	
Personalausweis/Pass:	Ausweis-/Passnummer:	
Persönliche Adresse:		
Adresse:		
Straße/Hausnummer:		
Postleitzahl:	Stadt:	Land:
Zusatzinformationen:		
Telefon:	Mobil:	
Mail-Adresse:		



Projecte Titel: **EUROMAC**

Name des Wissenschaftlers/Arztes (Vor- und Nachname): _____

Bitte kreuzen Sie Zutreffendes an. **Wenn Sie etwas nicht verstehen oder einer oder mehrerer Aussagen nicht zustimmen, sprechen Sie bitte mit Ihrem Arzt. Um Teilnehmer des Registers zu sein, müssen alle obligatorischen Kästchen angekreuzt sein.**

1. **Ich bestätige, dass ich das Informationsblatt, vom _____**
für die obengenannte Studie gelesen und verstanden habe. Ich hatte Gelegenheit die Information sorgfältig abzuwägen, Fragen zu stellen und diese zufriedenstellend beantwortet zu bekommen. Durch das Informationsblatt, das ich erhalten habe, ist mir bewusst, dass das Register sensible Daten in Bezug auf meine Gesundheit verwendet.

2. **Ich genehmige die Entnahme biologischer Proben** (Flüssigkeiten, Gewebe, genetisches Material usw.) ausdrücklich nur, wenn es für die Zielsetzungen von EUROMAC notwendig ist; der Teilhabe oder der Verwendung dieser Proben durch Dritte oder ihrer Verwendung für andere Zwecke als denen von EUROMAC vorgegeben stimme ich nicht zu. **(Optional)**.

3. **Ich genehmige nur für Zwecke des EUROMAC-Registers, dass das EUROMAC-Team persönliche Daten zur Beurteilung meiner Lebensqualität einbezieht**, die durch Fragebögen und andere standardisierte Verfahren (Short Form Health Survey Questionnaire-SF-36) erhoben sowie als körperlicher Aktivitätsgrad „PAL“ (International Physical Activity Questionnaire IPAQ) und als Invaliditätsgrad (World Health Organization Disablement Assessment Schedule II - WHO DAS II) erfasst wurden. Ich genehmige nicht die Weitergabe dieser Daten an jemanden außerhalb des EUROMAC-Teams für andere Zwecke als denen von EUROMAC.

4. **Ich verstehe, dass meine Teilnahme freiwillig ist und dass ich diese jederzeit ohne Angabe von Gründen zurückziehen kann**, ohne Beeinträchtigung meiner medizinischen Betreuung und meiner Rechte. Ich nehme zur Kenntnis, dass ich für meinen Widerruf eine schriftliche Anfrage an meinen Arzt richten muss.

5. Ich verstehe, dass relevante Teile meiner medizinischen Aufzeichnungen und Daten, die im Laufe der Studie gesammelt werden, durch Mitarbeiter von EUROMAC, von Aufsichtsbehörden oder von der Europäischen Kommission eingesehen werden können. Ich gebe die Einwilligung, dass diese Personen Zugang zu meinen Daten haben, mit Ausnahme der Daten, die meine Identität offenlegen, zu denen nur mein Arzt Zugang hat.

6. **Ich verstehe, dass alle Daten zu meiner Identität verschlüsselt werden**, so dass meine Akte nicht identifizierbar ist, außer durch meinen Arzt und durch den Koordinator des Registers. In dem Fall, dass mein Arzt nicht mehr praktiziert, kann ich frei entscheiden, ob meine Daten gelöscht oder mit einem neuen Arzt meiner Wahl im Register fortgeführt werden.



7. Ich akzeptiere, dass das EUROMAC-Team die persönliche Datensammlung im Register für Zielsetzungen verwendet, die in dem mir vorliegenden Informationsblatt beschrieben werden. Mir ist bewusst, dass diese Daten manuelle und elektronische Prozesse durchlaufen, die der Garantie der Sicherheit und Vertraulichkeit dieser Daten dienen. Ich bin auch darüber informiert worden, dass die Behandlung und Aufbereitung der persönlichen Daten in Übereinstimmung mit der Europäischen Datenschutzrichtlinie 95/46 zum Schutz natürlicher Personen bei der Verarbeitung personenbezogener Daten und beim freien Datenverkehr erfolgen wird.
8. Ich bewillige die Einbeziehung meiner Daten auf anonymer Basis in "aggregate data reports" oder andere Dokumente, Veröffentlichungen oder Statistiken in Übereinstimmung mit den Zielen von EUROMAC.
9. Mir ist bewusst, dass ich Zugriffsrecht habe auf meine persönlichen, klinischen und genetischen Daten. Ich bin berechtigt, Informationen zu den Quellen dieser Daten sowie zu Zweck und Zielen des Registers zu erhalten.
10. Ich willige ein, dass mein Arzt über meine Teilnahme an der Studie informiert wird.
11. Ich willige ein, an der obengenannten Studie teilzunehmen.
12. Ich bestätige den Erhalt einer Kopie des Patienten-Informationsblattes und der Patienteneinwilligung; das Original wird als Teilnahmebestätigung mit meinen medizinischen Aufzeichnungen aufbewahrt.
13. Ich bin informiert, dass ich bei weiterem Informationsbedarf zum Register meinen Arzt kontaktieren kann:

Dr. _____ in _____ (Telefon/Mail-Adresse)

oder

die Deutschland-Beauftragten Prof. Dr. Matthias Vorgerd und Enrico Kühnle,
Berufsgenossenschaftliches Universitätsklinikum Bergmannsheil GmbH, Neurologische Klinik der Ruhr-
Universität Bochum, Bürkle-de-la-Camp Platz 1, 44789 Bochum, Tel.: +49 0234 302 -3896 /-6808, E-Mail:
enrico.zuelow@bergmannsheil.de, matthias.vorgerd@bergmannsheil.de

oder



die Koordinatoren des EUROMAC-Registers,

Dr. Miguel Angel Martin

Hospital 12 de Octubre, Madrid, mamcasanueva@h12o.es und

Dr. Ramon Martí

Institut de Recerca Vall D'Hebron, Passeig Vall D'Hebron 119-129, Edifici Mediterranea, Barcelona, Spanien,

Tel.: +34 93 4894054, E-Mail: ramon.marti@vhir.org

Weitere Informationen finden Sie im Internet: www.euromacregistry.eu

Name des Teilnehmers

Datum

Unterschrift

Name des Verantwortlichen

Datum

Unterschrift

Falls Teilnehmer nicht befugt/nicht in der Lage

*(Pflicht befestigen Bescheinigungen gemäß der Datenblatt angeben)