

Direktor: Univ.-Prof. Dr. med. Fred Zepp

## INFORMATIONSSCHRIFT FÜR PATIENTINNEN MIT MORBUS FABRY

Univ.-Prof. Dr. Julia B. Hennermann  
Villa Metabolica  
Langenbeckstr. 1  
55131 Mainz  
Telefon:+49 (0) 6131 17-5754  
Telefax:+49 (0) 6131 17-5672  
<http://www.unimedizin-mainz.de/kinderklinik/>

Mainz, 20.05.2021

### Informationen zu der Studie mit dem Titel „Schwangerschaftsverlauf bei Morbus Fabry mit und ohne Enzyersatztherapie“

Sehr geehrte Patientin!

Wir führen derzeit eine Studie bei erwachsenen Patientinnen mit einer Fabry-Erkrankung (Morbus Fabry) durch, die bereits eine oder mehrere Schwangerschaften hatten. Die Details dieser Studie sind im Nachfolgenden beschrieben.

Wir möchten Sie hiermit fragen, ob Sie Interesse haben, an dieser Studie teilzunehmen. Ihre Teilnahme an dieser Studie ist **freiwillig** und hat keinen Einfluss auf Ihre weitere ärztliche Betreuung. Bitte lesen Sie sich diese Informationsschrift sorgfältig durch. Ihr Arzt/Ihre Ärztin wird mit Ihnen auch direkt über diese Studie sprechen. Bitte fragen Sie ihn/sie, wenn Sie etwas nicht verstehen oder wenn Sie zusätzlich etwas wissen möchten.

Die Studie wurde durch die Ethikkommission des Landes Rheinland-Pfalz ethisch geprüft und am 08.03.2018 zustimmend bewertet.

#### **Warum wird diese Studie durchgeführt?**

Über Schwangerschaft, Geburt und Stillzeit bei Patientinnen mit Morbus Fabry ist bisher wenig bekannt. Zum Schwangerschaftsverlauf von Patientinnen mit Morbus Fabry unter Enzyersatztherapie gibt es nur einige wenige Fallberichte. Ziel dieser Studie ist es daher zu erfassen, wie die Schwangerschaften bei Patientinnen mit einer Fabry Erkrankung verlaufen, ob es besondere Probleme in der Schwangerschaft gibt und welchen Einfluss die Fabry-Therapie auf den Verlauf der Schwangerschaft hat. Auf der Grundlage dieser Daten könnten dann Verbesserungen für die Betreuung und die Behandlung von Patientinnen mit einer Fabry-Erkrankung resultieren, die allen Patientinnen zugutekommt.

#### **Wie viele Menschen werden an dieser Studie teilnehmen?**

Alle Patientinnen  $\geq 18$  Jahre mit einer Fabry Erkrankung, die in den letzten 20 Jahren schwanger waren und die an einem der an der Studie beteiligten Zentren betreut sind, werden eingeladen,

an dieser Studie teilzunehmen. Wir planen, die Daten von mindestens 50 Schwangerschaften mit dieser Untersuchung erfassen zu können.

### **Ablauf der Studie**

In dieser Studie sollen Informationen zu Krankheitssymptomen, gynäkologischer Krankheitsgeschichte, Schwangerschaftsverlauf, Geburt und Stillzeit von Patientinnen mit einer Fabry-Erkrankung erfasst werden. Dazu führen wir eine Befragung von Patientinnen durch. Zusätzlich erfassen wir Daten aus den Krankenakten, dem Mutterpass und dem gelben Vorsorgeheften, wenn Sie als Patientin damit einverstanden sind.

Die Studie wird multizentrisch, d.h. an mehreren Kliniken in Deutschland, in der Schweiz und in Österreich durchgeführt. Leitendes Studienzentrum ist die Villa Metabolica an der Universitätsmedizin Mainz.

Sie werden durch Ihre/n behandelnde/n Arzt/Ärztin über diese Studie in Kenntnis gesetzt. Sind Sie an einer Teilnahme interessiert und mit einer Kontaktaufnahme einverstanden, erfolgt eine umfassende Information über die Teilnahme an der Studie. Dies kann telefonisch oder bei einer Ihrer nächsten Vorstellungen in Ihrem Fabry-Zentrum durch Ihre behandelnden Ärztin/Ihren behandelnden Arzt erfolgen. Wenn Sie damit einverstanden sind, an dieser Studie teilzunehmen, werden Sie von der Studienärztin/dem Studienarzt ausführlich über die Studie aufgeklärt. Sie erhalten schriftliche Informationen über diese Studie und zwei Originale einer Einwilligungserklärung zur Teilnahme an dieser Studie. Ein Original ist für Sie bestimmt. Liegt dem/der Studienarzt/-ärztin Ihre unterschriebene Einwilligungserklärung vor, können Sie an der Befragung teilnehmen. Sie können auswählen, ob Sie den Fragebogen online oder handschriftlich mit einem Ihnen per Post zugesandten Fragebogen in Papierform ausfüllen. Das Ausfüllen des Fragebogens dauert maximal 20 Minuten.

Die Fragebogenauswertung findet **pseudonymisiert** statt (d. h. nur in kodierter Form gespeichert). Das bedeutet, dass Ihre Daten ohne Angaben von Namen, Initialen, Adresse o. ä. gespeichert werden, sondern nur unter Verwendung eines Zahlencodes. Über diesen Code können Ihre Studiendaten zugeordnet werden, ohne dass Ihre persönlichen Daten öffentlich zugänglich sind.

Wir bitten Sie daher um folgendes:

- Wenn Sie sich dazu entscheiden, den Fragebogen in Papierform auszufüllen, erhalten Sie von uns den Fragebogen zusammen mit einem frankierten Briefumschlag zur Versendung an das Hauptstudienzentrum. Ergänzend bitten wir Sie, wenn Sie dem zustimmen, eine Kopie des Mutterpasses und des gelben Vorsorgehefts an Ihr Behandlungszentrum zu versenden. Speziell hierfür vorbereitete Briefumschläge erhalten Sie von der Studienärztin/dem Studienarzt zusammen mit der Einwilligungserklärung
- Wenn Sie sich dazu entscheiden, den Fragebogen online auszufüllen, erhalten Sie von uns einen Link mit Zugangs-Code, der Sie direkt zu dem Fragebogen führt. Ergänzend bitten wir Sie, wenn Sie dem zustimmen, eine Kopie des Mutterpasses und des gelben Vorsorgehefts an Ihr Behandlungszentrum zu versenden. Speziell hierfür vorbereitete Briefumschläge erhalten Sie von der Studienärztin/dem Studienarzt zusammen mit der Einwilligungserklärung.

Nach dem vollständigen Ausfüllen des Fragebogens kommen keine weiteren Untersuchungen oder weitere Befragungen auf Sie zu. Wenn Sie damit einverstanden sind, werden einzelne wichtige Kenngrößen aus Ihrer Krankenakte, wie beispielsweise Nierenwerte und Blutdruckwerte, in die Datenanalyse mit einbezogen werden. Diese Daten werden direkt in Ihrem Behandlungszentrum erhoben.

### **Welche Risiken bestehen bei Teilnahme an dieser Studie?**

Die Studie ist für Sie mit keinerlei Risiken verbunden.

### **Ist die Teilnahme an dieser Studie mit Vorteilen verbunden?**

Die Teilnahme an dieser Studie ist mit keinem direkten gesundheitlichen Vorteil für Sie verbunden.

Auf der Grundlage der mit der Studie erhobenen Daten können jedoch Verbesserungen für die Betreuung und Behandlung aller Fabry-Patientinnen resultieren, dies betrifft insbesondere schwangere Patientinnen und deren Nachversorgung in der Stillzeit. Es ist daher geplant, dass die Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. nach Abschluss der Studie einen Bericht über die Ergebnisse erhält.

Ein direkter persönlicher Gesundheitsnutzen für Sie folgt daraus zunächst nicht.

### **Freiwilligkeit der Studie und Widerrufsmöglichkeit**

Sie können der Teilnahme an dieser Studie zustimmen, oder Sie können die Teilnahme ablehnen. Durch die Ablehnung an der Teilnahme der Studie wird sich an Ihrer Behandlung durch Ihre/Ihren Ärztin/Arzt nichts ändern. Ein **Widerruf** der Studienteilnahme ist jederzeit (mündlich oder schriftlich) ohne Angaben von Gründen für Sie möglich, ohne dass Ihnen dadurch Nachteile im Hinblick auf Ihre medizinische Behandlung oder Ihr Verhältnis zu Ihrem behandelnden Arzt/Ärztin entsteht. Ihre personenbeziehbaren Daten werden für diesen Fall gelöscht.

### **Wie lange wird die Studie dauern?**

Die Studie soll über einen Zeitraum von eineinhalb Jahren laufen. Für Sie bedeutet es jedoch, nur einmalig den Fragebogen vollständig auszufüllen. Zusätzliche Untersuchungen oder zusätzliche Befragungen kommen nicht auf Sie zu.

### **Datenschutz**

Alle von Ihnen im Fragebogen erhobenen Daten und sämtliche in Ihrem Behandlungszentrum zur weiteren Auswertung erhobenen Daten werden **pseudonymisiert**, d. h. nur in kodierter Form, gespeichert. Das bedeutet, dass Ihre Daten ohne Angaben von Namen, Initialen, Adresse o. ä. gespeichert werden, sondern nur unter Verwendung eines Zahlencodes. Über diesen Code können Ihre Studiendaten zugeordnet werden, ohne dass Ihre persönlichen Daten öffentlich zugänglich sind.

Der Zugang zu der Kodierungsliste und damit die Zuordnung der Daten zu Ihrer Person ist nur den Mitarbeitern der Studie möglich. Die Studieninformation und Einwilligungserklärung würde durch den Datenschutzbeauftragten der Universitätsmedizin Mainz überprüft.

Die erhobenen Daten werden ausschließlich zu wissenschaftlichen Zwecken genutzt.

Wenn Sie sich für eine Teilnahme entscheiden sollten, ist es aus datenschutzrechtlichen Gründen notwendig, dass Sie eine Einwilligungserklärung ausfüllen und unterschreiben.

**Gemäß der Europäischen Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) informieren wir Sie im Folgenden über Ihre Rechte in Bezug auf die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten:**

### ***I. Art der Daten:***

Bei den Daten die wir von Ihnen verarbeiten, handelt es sich um personenbezogene Daten gemäß Art. 4 Nr. 1 DSGVO bzw. um besondere Kategorien von personenbezogenen Daten in Form von Gesundheitsdaten nach Art. 4 Nr. 15 DS-GVO.

Wir verarbeiten Ihre Personalien (Name und Geburtsjahr) sowie im Rahmen der Studie die folgenden Gesundheitsdaten:

- Größe, Gewicht
- Blutdruck, Puls
- Fabry-typische Krankheitssymptome (z.B. Schmerzen, Magendarm-Beschwerden, Nierenerkrankung, Herzerkrankung etc.)
- Zusätzliche Erkrankungen (z. B. Bluthochdruck, Diabetes etc.)
- Ergebnisse aus Untersuchungen der Herzfunktion (z.B. EKG, Echokardiographie)
- Ergebnisse aus Laboruntersuchungen (z.B. Eiweißausscheidung im Urin, Nierenwerte, Biomarker)
- Ergebnisse der genetischen Untersuchung (Veränderung im Fabry-Gen)
- Medikation
- E-Mail-Adresse und IP-Adresse (im Fall der Teilnahme an der Online-Umfrage)

### ***II. Verarbeitungszweck***

Die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten erfolgt ausschließlich zum oben beschriebenen Studienzweck. Die von Ihnen angegebene E-Mail-Adresse wird ausschließlich zum Versand des Links für den Online Fragebogen genutzt und nach Versand des Links umgehend gelöscht. Die IP-Adresse Ihres Rechners wird bei dem Online-Fragebogen genutzt und aufgezeichnet, um den ordnungsgemäßen Betrieb von LimeSurvey zu gewährleisten. Eine sonstige Verwendung der IP-Adresse Ihres Rechners findet im Rahmen der Studie nicht statt. Eine Verarbeitung Ihrer Daten über den Studienzweck hinaus findet nicht statt.

### ***III. Rechtsgrundlage***

Rechtsgrundlage für die von Ihnen im Rahmen der oben benannten Studie verarbeiteten personenbezogenen Daten, ist Ihre Einwilligungserklärung gemäß Art. 7 und Art. 9 Abs. 2a DSGVO und § 37 Abs. 1 LKG RLP.

### ***IV. Empfänger/Kategorien von Empfängern***

- a) Ihre im Rahmen der Studie verarbeiteten personenbezogenen Daten werden nicht weitergegeben.
- b) Eine Weitergabe der Daten an Dritte (Personen, die nicht zur Durchführung der oben benannten Studie eingesetzt werden) oder eine Veröffentlichung findet, wenn überhaupt, nur in anonymisierter Form statt.

### ***V. Speicherdauer und Löschung***

Die studienbezogenen Daten werden nach Erreichen des Studienzwecks, spätestens jedoch nach 10 Jahren gelöscht, soweit gesetzliche Vorgaben nicht längere Aufbewahrungsfristen vorsehen.

Die von Ihnen angegebene E-Mail-Adresse wird nach Versand des Links zur Online-Befragung umgehend gelöscht. Die IP-Adresse Ihres Rechners wird nach Auswertung Ihrer Daten in LimeSurvey umgehend gelöscht.

## **VI. Betroffenenrechte**

Bezüglich Ihrer Daten haben Sie folgende Rechte:

### Recht auf Auskunft nach Artikel 15 DSGVO

Sie haben das Recht Auskunft darüber zu verlangen, ob und welche personenbezogenen Daten von Ihnen durch uns verarbeitet werden. Das Recht auf Auskunft kann im Sinne des § 27 Abs. 2 BDSG eingeschränkt werden.

### Recht auf Berichtigung nach Artikel 16, 19 DSGVO

Sie haben das Recht, Sie betreffende, unrichtige, personenbezogene Daten berichtigen zu lassen. Das Recht auf Berichtigung kann im Sinne des § 27 Abs. 2 BDSG eingeschränkt werden.

### Recht auf Löschung nach Artikel 17, 19 DSGVO

Sie haben das Recht die Löschung der Sie betreffenden personenbezogenen Daten zu verlangen.

### Recht auf Einschränkung der Verarbeitung nach Artikel 18, 19 DSGVO

Sie haben das Recht, die Verarbeitung der Sie betreffenden personenbezogenen Daten einzuschränken. Das Recht auf Einschränkung der Verarbeitung kann im Sinne des § 27 Abs. 2 BDSG eingeschränkt werden.

### Recht auf Datenübertragbarkeit nach Art. 20 DSGVO

Sie haben das Recht, die sie betreffenden personenbezogenen Daten, die sie dem Verantwortlichen für die Studie bereitgestellt haben, zu erhalten. Damit können Sie beantragen, dass diese Daten entweder Ihnen oder, soweit technisch möglich, einer anderen von Ihnen benannten Stelle übermittelt werden.

### Widerspruchsrecht nach Art. 21 DSGVO

Sie haben das Recht, gegen die Verarbeitung der Sie betreffenden personenbezogenen Daten Widerspruch einzulegen.

## **VII. Automatisierte Entscheidungsfindung**

Ihre personenbezogenen Daten sind nicht Gegenstand von Entscheidungen, die ausschließlich auf einer automatisierten Verarbeitung basieren (z.B. Profiling).

### **VIII. Verantwortlicher**

Für die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten ist rechtlich verantwortlich:

Die Universitätsmedizin der Johannes-Gutenberg-Universität Mainz, vertreten durch den Vorstand  
Langenbeckstraße 1, 55131 Mainz  
Telefon: 06131 17-0  
Webseite: <http://www.unimedizin-mainz.de>

Ihnen steht ein Beschwerderecht bei einer Aufsichtsbehörde Ihrer Wahl zu. Die zuständige Aufsichtsbehörde für die Universitätsmedizin Mainz ist

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Rheinland-Pfalz  
Postfach 30 40, 55020 Mainz  
Hintere Bleiche 34, 55116 Mainz  
Tel.: +49 (0) 6131 208-2449  
Fax: +49 (0) 6131 208-2497  
Email: [poststelle@datenschutz.rlp.de](mailto:poststelle@datenschutz.rlp.de)  
<https://www.datenschutz.rlp.de>

Kontaktdaten des Datenschutzbeauftragten der Universitätsmedizin Mainz:

Langenbeckstraße 1  
55131 Mainz  
Tel.: 06131/17-0  
Email: [datenschutz@unimedizin-mainz.de](mailto:datenschutz@unimedizin-mainz.de)

### **Wer organisiert und finanziert die Studie?**

Frau Prof. Dr. J. B. Hennermann, Leiterin der Villa Metabolica am Zentrum für Kinder und Jugendmedizin der Johannes Gutenberg Universitätsmedizin Mainz ist Prüferin dieser Studie.

Univ.-Prof. Dr. Julia B. Hennermann  
Universitätsmedizin Mainz  
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin  
Villa Metabolica  
Langenbeckstr. 1  
55131 Mainz  
Telefon +49 (0) 6131-175754  
Telefax +49 (0) 6131-175672  
E-Mail: [julia.hennermann@unimedizin-mainz.de](mailto:julia.hennermann@unimedizin-mainz.de)

Finanziell unterstützt wird die Studie durch die Firma Amicus Therapeutics GmbH:  
Amicus Therapeutics GmbH

Willy-Brandt-Platz 3  
81829 München  
Tel: 089 2488 798 10  
[info@amicusrx.de](mailto:info@amicusrx.de)

**Wer kann meine Fragen über die Studie beantworten?**

Sie können die Prüffärztin **Frau Univ.-Prof. Dr. J. B. Hennermann** unter der Nummer 06131-175754 anrufen.

Wenn Sie mit jemandem sprechen möchten, der nicht an der Studie beteiligt ist, können Sie sich an Herrn Dr. Awi Wiesel in der Kinderklinik unter der Rufnummer 06131-172773 wenden.

Mit freundlichen Grüßen,

Univ.-Prof. Dr. Julia B. Hennermann  
(Studienleitung)