

***Patienteninformation zum Deutschen Register für
Patienten unter 18 Jahren mit Alpha-1-Antitrypsin-
Mangel („Kinder-Register“)***

Registerleitung:
Prof. Dr. Dr. Robert Bals
Universitätsklinikum des Saarlandes
Klinik für Innere Medizin V -
Pneumologie, Allergologie, Beatmungs- und Umweltmedizin
Gebäude 41, Kirrberger Straße
66421 Homburg/Saar
Tel. (06841) 161 5051

**Liebe Patientin, lieber Patient,
sehr geehrte Eltern,**

wir bitten um Ihre Mithilfe beim Deutschen Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Register. Der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel ist eine genetische Erkrankung, die je nach Region etwa jeden 700. bis jeden 7000. Menschen betrifft. Bei Betroffenen mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel kann es zu Störungen der Lunge kommen (meist im Erwachsenenalter), aber auch zu unterschiedlich schweren Störungen und Erkrankungen der Leber - dies dann oft schon bei Kindern. Wegen der Seltenheit der Erkrankung sind viele Einzelheiten des Krankheitsverlaufs unbekannt, gerade auch hinsichtlich der Beteiligung der Leber. Auch Untersuchungen zur Verbesserung der Behandlung konnten bisher oft nicht effizient durchgeführt werden, weil zu wenige Patienten überhaupt bekannt und mit ihren jeweiligen Befunden erfasst sind. Das Deutsche Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Register bietet Ihnen und uns eine Gelegenheit, sich aktiv an der Verbesserung der Behandlung des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels zu beteiligen. Neben dem Register für Erwachsene, besteht auch ein eigenes Register für Kinder und Jugendliche jeden Alters.

Dies ist deswegen besonders wichtig, weil die Erkrankung bei Kindern ganz anders verläuft; ernsthafte Krankheitsfolgen sind bei Kindern anteilmäßig seltener als bei Erwachsenen, können in manchen Fällen aber sehr schwerwiegend sein. Die wissenschaftlichen Kenntnisse über den Krankheitsverlauf und die Faktoren, welche den Verlauf im Einzelnen bestimmen, sind gerade bezüglich der Kinder bisher noch sehr lückenhaft. So ist auch noch zu wenig bekannt, durch welche Maßnahmen betroffene Kinder vor langfristigen Krankheitsfolgen wirksam geschützt werden können.

Folgende Ziele werden durch das Register verfolgt:

- Schaffung eines Überblicks über die Zahl der Betroffenen mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel in Deutschland
- Schaffung eines Überblicks über die Versorgung der Alpha-1-Antitrypsin-Mangel-Patienten
- Durchführung von Qualitätssicherungsmaßnahmen. So kann versucht werden, aus der Datenbank Gesichtspunkte zu identifizieren, die zur Verbesserung des Langzeitverlaufes beigetragen haben könnten. Dadurch lassen sich eventuell Rückschlüsse auf verlaufsentscheidende Risiko- oder Schutzfaktoren schließen. Unter Erwachsenen können Patientengruppen identifiziert werden, die z. B. eine bessere Lungenfunktion haben. Die daraus erhaltenen Erkenntnisse könnten dann künftig auf möglichst viele andere Betroffene übertragen werden.
- Genaue Untersuchung des Langzeitverlaufes der Leber- und Lungenerkrankung in allen Altersgruppen

Das Register besteht aus einer zentralen Datenbank. In diese werden die Daten der Alpha-1-Patienten anonymisiert eingetragen. Die Daten stammen aus einem etwas umfangreicheren, nur einmalig zu bearbeitenden Anfangsfragebogen sowie einem Verlaufsfragebogen, der in regelmäßigen Abständen versandt wird. Damit wir Sie dafür neu kontaktieren können, benötigen wir natürlich auch Ihre Adresse und Ihren Namen. Diese personenbezogenen Informationen speichern wir streng getrennt von anderen Daten. Ihre persönlichen Daten werden nicht mit Krankheitsdaten in Zusammenhang gebracht. Das Deutsche Register für Alpha-1-Antitrypsin-Mangel wurde in dieser Form vom Datenschutzbeauftragten und der Ethikkommission der Philips-Universität Marburg und der Landesärztekammer der Saarlandes befürwortet. Wir geben keinerlei persönliche Daten an Außenstehende, insbesondere nicht an Firmen, weiter. Die Daten werden auf unbestimmte Zeit gespeichert. Wenn Sie nicht mehr am Register teilnehmen wollen, können wir auf Ihren Wunsch hin alle Ihre Daten löschen.

Gemäß den Regeln des Datenschutzes dürfen Daten über Kinder und Jugendliche nur mit Einwilligung der Sorgeberechtigten *und des Patienten selbst* gesammelt werden, wobei sich die Einbeziehung des Kindes an dessen persönlicher Reife und Einsichtsfähigkeit zu orientieren hat. Als Eltern sollten Sie die Beteiligung am Register also mit einem Kind im Schul- oder Jugendalter so besprechen, wie es für dessen Entwicklungsstand angemessen ist, und dann gemeinsam entscheiden. Die Einwilligung zur Registerteilnahme auf dem beiliegenden Formular ist hinsichtlich eines Kindes im Schul- oder Jugendalter deswegen auch nur dann rechtsgültig, wenn es auch selbst mit unterschrieben hat.

Falls Sie am Register teilnehmen wollen, erläutern wir Ihnen kurz das Vorgehen:

- Sie tragen im beiliegenden Einwilligungsförmular die dort abgefragten Personalien ein, unterschreiben gemeinsam an den vorgesehenen Stellen und senden uns das Formölar zusammen mit dem Eingangsfragebogen (s.u.) zu.
- Sie füllen den anliegenden Eingangsfragebogen aus. Der Bogen ist so formuliert, dass Sie als betroffene Familie wahrscheinlich alle Fragen selbst beantworten können, vielleicht werden Sie aber auch für einige Informationen die Hilfe des betreuenden Arztes brauchen. Sie können Ihren Arzt auch bitten, Ihnen aktuelle Befunde oder auch Kopien von Arztbriefen über den Krankheitsverlauf zu geben und diese dann mit dem Fragebogen mitschicken. Hieraus können wir gegebenenfalls wichtige Zusatzinformationen entnehmen.
- Sie senden den ausgefüllten Fragebogen an uns zurück. Es ist wichtig, dass Sie versuchen, alle Fragen zu beantworten. Gegebenenfalls kontaktieren wir Sie nochmals, um Fragen zu klären.
- Wir geben die Daten in die Datenbank ein.
- Wir kontaktieren Sie in regelmäßigen Abständen. Dabei erhalten Sie auch ausführliches Informationsmaterial über aktuelle Entwicklungen im Bereich Alpha-1-Antitrypsin-Mangel und über das Register.
- Falls spezielle Studien, z. B. über spezielle Aspekte des Krankheitsverlaufes oder zu neuen Therapieverfahren geplant sind, würden wir Sie kontaktieren, um Ihnen die Studie zu beschreiben und Sie zu fragen, ob Sie bzw. Ihr Kind an einer Teilnahme interessiert sind.
- Wenn Sie damit einverstanden sind, leiten wir Ihre Daten in anonymer Form an das internationale Alpha-1-Antitrypsin-Register (AIR) weiter.

Selbstverständlich erfolgt die Teilnahme am Register freiwillig. Es steht Ihnen frei, Ihr Einverständnis jederzeit ohne Angabe von Gründen zu widerrufen, wodurch Ihnen keinerlei Nachteile entstehen würden. Wir würden dann alle persönlichen Daten löschen.

Falls Sie weitere Fragen haben sollten, können Sie jederzeit den Leiter des Registers, Herrn Prof. Dr. Dr. Robert Bals, erreichen.

Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Robert Bals

Telefon (06841) 161 5051

E-Mail: robert.bals@uks.eu

Universitätsklinikum des Saarlandes

Klinik für Innere Medizin V -

Pneumologie, Allergologie, Beatmungs- und Umweltmedizin

Gebäude 41, Kirrberger Straße, 66421 Homburg/Saar

Patienteneinwilligung

Name des Patienten _____, geb. am _____

wohnhaft in:

Straße

PLZ

Ort

Telefon

Sorgeberechtigte (Namen in Druckbuchstaben):

Als Sorgeberechtigte haben wir uns zusammen mit unserem o.g. Kind ausführlich über das

Deutsche Register für Patienten unter 18 Jahren mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel („Kinder-Register“)

informiert. Die Aufklärung wurde uns schriftlich in Form eines Informationsblattes übergeben, dessen Inhalt wir auch mit unserem Kind in einer seinem Entwicklungsstand angemessenen Weise besprochen haben. Wir haben den Inhalt der Aufklärung verstanden und zur Kenntnis genommen, dass wir bei weiteren Fragen jederzeit den Leiter des Registers (Prof. Dr. Dr. Robert Bals am Universitätsklinikum des Saarlandes, Pneumologie, Allergologie, Beatmungs- und Umweltmedizin, Gebäude 41, Kirrberger Straße, 66421 Homburg/Saar, Tel. (06841) 161 5051, robert.bals@uks.eu) ansprechen können. Des Weiteren ist uns bekannt, dass wir unsere Mitwirkung am Register jederzeit, ohne Nennung von Gründen und ohne persönliche Nachteile, beenden können. Uns ist bekannt, dass unsere Adresse beim Register nur zum Zwecke der Kommunikation mit uns und getrennt von den sonstigen Daten gespeichert wird. Unsere persönlichen Daten (Name, Adresse, Geburtsdatum unseres Kindes) werden nicht an Dritte weitergegeben. Sie dienen ausschließlich dazu, eingehende Befragungsergebnisse dem vorhandenen anonymisierten Datenbestand mit Hilfe einer neutralen Registernummer zuzuordnen und uns, soweit nötig, seitens des Registers anschreiben und informieren zu können.

Hiermit erklären wir unsere Einwilligung zur freiwilligen Teilnahme am Register und in die Verarbeitung der von uns zur Verfügung gestellten Daten.

Datum

Unterschrift des Patienten (ab Schulalter)

Unterschriften der Sorgeberechtigten

Wir erklären uns auch bereit, dass die Daten in anonymer Form an das Internationale Alpha-1-Antitrypsin-Register (AIR) weitergeleitet werden.

Datum

Unterschrift des Patienten (ab Schulalter)

Unterschriften der Sorgeberechtigten

Wenn Sie sich außer am deutschen auch am internationalen Register beteiligen wollen, bitte zweimal unterschreiben.

Deutsches Register für Kinder und Jugendliche mit Alpha-1-Antitrypsin-Mangel

Eingangsuntersuchung



Registernummer

(bitte nicht ausfüllen)

Das Ausfüllen des Fragebogens dauert ungefähr 10 Minuten. Füllen Sie als Eltern des betroffenen Kindes diesen Fragebogen möglichst vollständig aus und helfen Sie Ihren jugendlichen Kindern. Falls erforderlich, wird Ihnen der betreuende Arzt gerne helfen. Bitte beachten Sie, dass die Einverständniserklärung für die Aufnahme der Daten in das Register von Ihnen unterzeichnet wird. Diese senden Sie bitte mit dem Fragebogen an uns zurück.

Vielen Dank!

Postadresse:

Universitätsklinikum des Saarlandes

Klinik für Innere Medizin V -

Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Robert Bals

Pneumologie, Allergologie, Beatmungs- und Umweltmedizin

Gebäude 41, Kirrberger Straße, 66421 Homburg/Saar

E-Mail: robert.bals@uks.eu

Wurde bei Ihrem Kind jemals eine der folgenden Untersuchungen durchgeführt?

- | | | | | | | |
|--------------------------------|--------------------------|------|--------------------------|----|--------------------------|------------|
| Leberbiopsie | <input type="checkbox"/> | Nein | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Weiß nicht |
| Spiegelung der Speiseröhre | <input type="checkbox"/> | Nein | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Weiß nicht |
| Lungenfunktionsuntersuchung | <input type="checkbox"/> | Nein | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Weiß nicht |
| Computertomographie (CT) Lunge | <input type="checkbox"/> | Nein | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Weiß nicht |

Falls eine oder mehrere dieser Untersuchungen durchgeführt wurden, legen Sie uns bitte eine Kopie des ärztlichen Befundes bei!

IV. Behandlung

Welcher Arzt trägt die Hauptverantwortung für die Behandlung des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels?

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Haus-/Allgemeinarzt | <input type="checkbox"/> Kinderarzt | <input type="checkbox"/> Internist |
| <input type="checkbox"/> Kinder-„Leberspezialist“ | <input type="checkbox"/> Kinder-„Lungenspezialist“ | <input type="checkbox"/> Großklinik, z.B. Transplant-Zentrum |

Wurden folgende Impfungen bisher durchgeführt?

- | | | | | | | |
|-------------------------|--------------------------|------|--------------------------|----|--------------------------|------------|
| Hepatitis A | <input type="checkbox"/> | Nein | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Weiß nicht |
| Hepatitis B | <input type="checkbox"/> | Nein | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Weiß nicht |
| Pneumokokken | <input type="checkbox"/> | Nein | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Weiß nicht |
| Windpocken (Varizellen) | <input type="checkbox"/> | Nein | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Weiß nicht |

Wurden / werden Medikamente wegen des Alpha-1-Antitrypsin-Mangels gegeben?

- Nein
- Ursodeoxycholsäure (z.B. Ursofalk)
- Vitaminpräparate
- Mittel gegen Juckreiz
- Inhalationen wegen Lungensymptomen (längerfristig)
- Sonstige: _____

Wurde das Kind schon einmal in einem Lebertransplantationszentrum vorgestellt?

- Nein Ja, erstmals mit ____ Jahren ____ Monaten

Steht / stand das Kind auf einer Warteliste zur Lebertransplantation?

- Nein Ja, ab Alter: ____ Jahren ____ Monaten

Wurde eine Lebertransplantation durchgeführt?

- Nein Ja, mit Alter: ____ Jahren ____ Monaten

Wenn ja, in welcher Klinik? _____

- Lebendspende: Nein Ja

V. Sonstiges

Welche Familienmitglieder sind Raucher?

- | | | | | |
|-------------|--------------------------|----|--------------------------|------|
| Mutter | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Nein |
| Vater | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Nein |
| Geschwister | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Nein |
| Patient | <input type="checkbox"/> | Ja | <input type="checkbox"/> | Nein |



Falls vorhanden, schicken Sie uns bitte auch Kopien von aktuellen Befunden oder Arztbriefen!