

Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

Informationen für Eltern

In diesem Text wird der Einfachheit halber nur die männliche Form verwendet. Die weibliche Form ist selbstverständlich immer miteingeschlossen.

Dieses Projekt ist organisiert durch: Prof Dr. med. Claudia Kuehni, Leitung SRSK, Institut für Sozial-und Präventivmedizin, Universität Bern

Liebe Eltern,

Wir möchten Sie anfragen, ob Ihr Kind an einem Forschungsprojekt teilnehmen möchte. Im Folgenden wird Ihnen das geplante Forschungsprojekt im Detail erklärt. Zögern Sie nicht, Ihre Fragen mit dem Arzt Ihres Kindes zu besprechen oder uns für zusätzliche Informationen zu kontaktieren.

Warum braucht die Schweiz ein Register für seltene Krankheiten?

Es gibt etwa 7'000 verschiedene seltene Krankheiten - Krankheiten, an denen weniger als eine Person unter 2'000 Menschen leidet. Insgesamt sind aber in der Schweiz etwa 500'000 Personen von einer seltenen Krankheit betroffen. Während zu häufigen Krankheiten viel geforscht und neue Therapien entwickelt werden, ist über seltene Krankheiten meist wenig bekannt.

- Seltene Krankheiten werden schlecht in medizinischen Statistiken erfasst (zB Statistik der Krankenhausaufenthalte oder Todesursachenstatistiken). Deshalb gehen sie in der Gesundheitspolitik oft vergessen.
- Die richtige Diagnose wird oft spät gestellt. Die lange Ungewissheit und unbefriedigende Behandlung bis zur Diagnose können Betroffene und ihre Angehörigen stark belasten.
- Jeder Arzt behandelt nur wenige Patienten, seine Erfahrung zu den Krankheiten ist begrenzt.
- Forschung zu seltenen Krankheiten ist für die Pharmaindustrie unrentabel, so dass kaum neue Medikamente entwickelt werden.
- Auch andere Forschung ist erschwert, da jeder Arzt und jede Klinik nur einzelne Patienten betreut. Für gute Forschung braucht es aber genügend grosse Patientenzahlen.
- Bei neuen Therapiemöglichkeiten oder Studien ist es schwierig, Betroffene zu informieren, da diese verstreut und schwer zu erreichen sind.

Aus all diesen Gründen sind Menschen mit seltenen Krankheiten in unserem Gesundheitssystem benachteiligt. Es braucht nationale und internationale Register, damit Daten von möglichst vielen Patienten zusammengetragen und ausgewertet werden können. So kann das heutige Wissen zu seltenen Krankheiten erweitert, die Diagnostik (Untersuchungen) verbessert und neue Therapien entwickelt werden, um die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten zu verbessern. In vielen europäischen Ländern wurden deshalb in den letzten Jahren solche Register aufgebaut.

Wo ist das Register, und welche Krankheiten werden erfasst?

Das Schweizer Register für seltene Krankheiten wurde 2018 gegründet und befindet sich am Registerzentrum des Instituts für Sozial- und Präventivmedizin der Universität Bern, unter der Leitung von Frau Prof. Dr. med. Claudia Kuehni und Herr Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner. Unterstützt und beraten wird es durch Patientenorganisationen (u.a. ProRaris) und Ärzte verschiedenster Fachrichtungen. Die zuständige Ethikkommission hat das Register geprüft und bewilligt. Es erfasst Angaben zu möglichst allen in der Schweiz lebenden und/oder behandelten Menschen mit einer seltenen Krankheit.

Was sind die Ziele des Schweizer Registers für seltene Krankheiten?

Das generelle Ziel des Registers ist, die medizinische Versorgung von Menschen mit einer seltenen Krankheit zu verbessern. Dieses Ziel soll erreicht werden indem:

- erstmals wichtige Zahlen zur Häufigkeit von seltenen Krankheiten in der Schweiz erfasst werden, um das Ausmass des Problems sichtbar zu machen.
- erstmals Daten zum Langzeitverlauf seltener Krankheiten gesammelt werden, um mehr zu wissen über Lebensqualität, Gesundheit und Lebenserwartung der betroffenen Menschen.
- Ursachen seltener Krankheiten erforscht werden, um vorbeugende Massnahmen treffen zu können.
- die Qualität der Untersuchungsmethoden und Behandlung vereinheitlicht und verbessert werden kann.
- betroffene Menschen über Studien informiert und zur Teilnahme eingeladen werden können.

Welche Personen werden eingeschlossen?

Zur Teilnahme eingeladen werden alle in der Schweiz wohnhaften Personen mit einer bestätigten Diagnose einer seltenen Krankheit oder einem hohen Verdacht auf eine seltene Krankheit. Eingeschlossen werden auch Personen, die in der Schweiz behandelt werden, jedoch nicht hier wohnhaft sind. Die Patienten werden von den behandelnden Ärzten zur Teilnahme eingeladen, oder können sich auf der Homepage des SRSK selber melden.

Welche Informationen werden erfasst?

Es werden nur Angaben erfasst, die schon in den Krankenakten Ihres Kindes vorhanden sind. Die Erhebung der Daten Ihres Kindes erfolgt frühestens 6 Wochen nachdem Sie diese Patienteninformation erhalten haben. In dieser Zeitspanne haben Sie und Ihr Kind Zeit uns Ihre Zustimmung oder Ihren Widerspruch mitzuteilen. Ohne Rückmeldung innerhalb dieser 6 Wochen werden die Daten Ihres Kindes in das Register aufgenommen. Die identifizierenden Daten (Name, Adresse, Geburtsdatum usw.) Ihres Kindes werden getrennt von den medizinischen Daten Ihres Kindes gespeichert. Nur ein Schlüssel erlaubt eine Verknüpfung der identifizierenden mit den medizinischen Daten. Die Schlüssel-Liste bleibt immer im SRSK und kann nur von wenigen Fachpersonen eingesehen werden, um ihre Aufgaben im Rahmen des Registers zu erfüllen. Folgende Angaben werden im Register erfasst:

Medizinische Daten: Wichtige krankheitsbezogene Daten werden von den behandelnden Ärzten aus der Krankenakte Ihres Kindes erhoben. Dies beinhaltet die Diagnose (der Name der Krankheit), die durchgeführte(n) Untersuchung(en), das Diagnosedatum und das Alter bei Beginn der Krankheit. Bei vererbten Krankheiten werden auch das betroffene Gen und die Mutationen dokumentiert und ob die Mutation bereits Krankheitssymptome zeigt oder nicht. Zusätzlich zu diesen medizinischen Angaben erfasst das Register – getrennt von den medizinischen Daten - auch **administrative Angaben**. Dies sind Name, Adresse, E-Mail, Telefonnummern, Sprache, Geschlecht, Geburtsdatum, Spital ID (Identifikationsnummer) und AHV-Nummer Ihres Kindes sowie Angaben zum behandelnden Arzt oder Klinik und das Datum des ersten Arztbesuches. Das ist nötig, damit zu einem späteren Zeitpunkt neue Informationen der richtigen Person zugeordnet werden können, und damit wir Sie und Ihr Kind über Studien informieren können. Bei wichtigen Fragestellungen können für einzelne Patientengruppen detailliertere Angaben aus der Krankenakte erhoben werden (zB zur Behandlung oder Untersuchungsergebnisse). Ebenfalls erfassen wir, ob Ihr Kind bereits in einem anderen Register für seltene Krankheit registriert ist; hier erfassen wir den

Registernamen und die dazugehörige ID Nummer Ihres Kindes. Das SRSK sammelt keine biologischen Proben, erfasst jedoch lediglich, ob und wo eine biologische Probe vorhanden wäre, welche evtl. zu einem späteren Zeitpunkt für die Forschung benützt werden könnte.

Nebst der Erfassung der oben genannten Angaben, nutzt das Register auch vorhandene Daten aus dem Schweizer Gesundheitssystem: Bei den Einwohnergemeinden ermitteln wir Adressänderungen. Ausserdem kann das Register vorhandene statistische Daten nutzen, zB Angaben aus Registern, welche Informationen über die Geburt oder den Tod sammeln, oder Informationen über Krankenhausaufenthalte des Bundesamtes für Statistik. Weitere Daten kommen aus Registern, welche Informationen über Krebserkrankungen sammeln oder Informationen von der Kranken- oder Invalidenversicherung. Das erlaubt zum Beispiel, zu untersuchen, ob gewisse seltene Krankheiten die Lebenserwartung beeinträchtigen, oder mit einem erhöhten Risiko für Herz-Kreislauf-, Krebs oder Nervensystemkrankheiten einhergehen.

Einladungen zur Teilnahme an Umfragen und vertieften Studien/Forschungsprojekte

Das Register ist eine Forschungsplattform. Es ermöglicht das Kontaktieren von Patienten zB für einen Fragebogen oder für ein kurzes Interview im Rahmen von Forschungsprojekten. Diese werden zu Themen sein, welche Patienten direkt betreffen, wie Lebensqualität, Therapieerfahrungen, oder Wünschen an die Forschung. Die Teilnahme an Umfragen oder vertieften Studien ist immer freiwillig und Sie und Ihr Kind können jedes Mal entscheiden, ob Sie teilnehmen möchten.

Welchen Nutzen haben Teilnehmende?

Das SRSK wird die Behandlung Ihres Kindes nicht beeinflussen. Aber das SRSK wird ermöglichen, dass erstmals genaue Zahlen und Informationen über seltene Krankheiten in der Schweiz vorliegen. Somit trägt das Erfassen der Angaben zur Erkrankung Ihres Kindes im Register generell dazu bei, die Versorgungssituation von Menschen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz darzustellen und zu verbessern. Viele Resultate aus dem Register werden vor allem künftigen Patienten zugutekommen, zB Forschungsergebnisse zu Ursachen und vorbeugenden Massnahmen, oder zur Verbesserung und Vereinheitlichung der Therapie und der Untersuchungsmethoden. Falls in den nächsten Jahren eine vertiefte Studie zB zu neuen Therapiemöglichkeiten oder eine Umfrage stattfindet, können wir Ihr Kind dazu einladen.

Können wir die Einwilligung verweigern oder später widerrufen?

Die Teilnahme am SRSK ist freiwillig und kann jederzeit verweigert oder ohne Angabe eines Grundes widerrufen werden. Sie und Ihr Kind allein entscheiden, ob Sie die Daten Ihres Kindes zur Verfügung stellen. Eine jetzige Verweigerung oder ein späterer Widerruf hat keine Konsequenzen für die medizinische Betreuung Ihres Kindes. Falls Sie nicht zustimmen, werden nur Geburtsjahr, Geschlecht, Diagnosejahr und Diagnose erfasst. Falls Sie später widerrufen, werden alle identifizierenden Daten gelöscht. Trotz fehlenden identifizierenden Daten können bei sehr seltenen Krankheiten Rückschlüsse auf einzelne Personen nicht 100% ausgeschlossen werden.

Pflichten

Mit Ihrer Teilnahme gehen Sie und Ihr Kind keine Verpflichtungen ein.

Risiken

Es werden für das Register keine zusätzlichen Untersuchungen oder Behandlungen vorgenommen. Es gibt für Ihr Kind kein Risiko bei einer Teilnahme.

Was geschieht mit den Ergebnissen?

Die teilnehmenden Ärzte und Verantwortliche Instanzen des Schweizer Gesundheitswesens (zB das Bundesamt für Gesundheit) werden durch jährliche Berichte über aktuelle Ergebnisse informiert. Die

Ergebnisse werden anschliessend genutzt, um die Versorgungssituation betroffener Patientengruppen zu verbessern. Speziell wichtige Resultate werden in wissenschaftlichen Zeitschriften für Ärzte und Therapeuten veröffentlicht. Leicht verständliche Zusammenfassungen aller wichtigen Erkenntnisse werden in allen Landessprachen auf unserer Homepage veröffentlicht (www.raredisease.ch).

Werden die Daten vertraulich behandelt?

Für das SRSK werden identifizierende und medizinische Daten Ihres Kindes erfasst. Nur wenige Fachpersonen werden die Daten Ihres Kindes sehen, und zwar ausschliesslich, um Aufgaben im Rahmen des Registers zu erfüllen. Alle Angaben im Register werden jederzeit streng vertraulich behandelt. Nur Mitarbeitende des Registers oder Forschende, die die Daten für ihre Arbeit unbedingt benötigen, dürfen damit arbeiten. Sie unterliegen alle der Schweigepflicht. Der Name Ihres Kindes taucht niemals im Internet oder einer wissenschaftlichen Zeitschrift auf. Zu Forschungszwecken werden nur Daten ohne identifizierende Informationen wie zB Name oder Geburtsdatum ausgewertet. Die Vorgaben des Datenschutzes werden eingehalten und Sie haben jederzeit das Recht die Daten Ihres Kindes einzusehen.

Falls Registerdaten für eine Analyse mit anderen Daten (zB Todesursachen) verknüpft werden (zB über die AHV-Nummer), so werden alle identifizierenden Informationen in den verknüpften Daten sofort gelöscht. Möglicherweise wird dieses Register durch die zuständige Ethikkommission oder durch den kantonalen oder eidgenössischen Datenschutzbeauftragten überprüft. Die Projektleiterin muss eventuell die Daten Ihres Kindes für solche Kontrollen offenlegen. Die Daten werden zu keinem Zeitpunkt an eine Versicherung weitergegeben. Eine Vernichtung der Daten ist nicht vorgesehen.

Werden die Daten weitergegeben?

Die Daten Ihres Kindes können zu Forschungszwecken an Dritte (zB andere Forscher) weitergegeben werden. Identifizierende Daten wie Name und Geburtsdatum werden aber nie weitergegeben. Der Forschungsrat des SRSK prüft jede Anfrage zur Verwendung der Daten zu Forschungszwecken. Wenn das geplante Forschungsprojekt alle gesetzlichen Anforderungen erfüllt und die Ziele des SRSK verfolgt, können die Daten zur Verfügung gestellt werden. Dies gilt auch für internationale Studien. Viele wichtige Fragestellungen können nur durch die internationale Zusammenarbeit beantwortet werden, weil sonst die Patientenzahlen zu klein sind.

Wird eine Teilnahme entschädigt?

Wenn Ihr Kind am SRSK teilnimmt, bekommen Sie dafür keine Entschädigung. Es entstehen Ihnen oder der Krankenkasse Ihres Kindes keine Kosten durch die Teilnahme.

Wie wird das Register finanziert?

Das SRSK wird teils durch öffentliche Gelder und teils durch private Stiftungen finanziert, die die Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten verbessern wollen. Ebenfalls steuern die teilnehmenden Ärzte, Spitäler und Kliniken mit ihrer Arbeit eine wichtige Eigenleistung zum SRSK bei.

Weitere Fragen?

Wenn Sie Fragen haben, wenden Sie sich bitte an den behandelnden Arzt Ihres Kindes oder direkt an die wissenschaftliche Mitarbeiterin des Schweizer Registers für seltene Krankheiten:
Michaela Fux, Institut für Sozial- und Präventivmedizin, Universität Bern, Mittelstrasse 43, 3012 Bern, Tel. 031 684 48 87, srdr@ispm.unibe.ch. Sie haben zusätzlich die Möglichkeit die Zentren für Seltene Krankheiten zu kontaktieren: Aarau, Tel. 062 838 49 04, crd@ksa.ch; Basel, Tel. 061 704 10 50, rarediseasesbasel@ukbb.ch; Bern, Tel. 031 664 07 77, rare@insel.ch; Ostschweiz, Erwachsene Tel. 071 494 12 22, info.zsk-o@kssg.ch; Ostschweiz Kinder, Tel. 071 243 71 11, info.zsk-o@kispisg.ch; Luzern, Tel 041 205 73 33, email: zentrumseeltenkrankheiten@luks.ch; Tessin, centromalattierare@eoc.ch; Romandie, Tel. 0848 314 372, contact@infomaladiesrares.ch; Zürich, Tel. 044 266 35 35, selten@kispi.uzh.ch

Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

Einwilligungserklärung zur Teilnahme am SRSK für Eltern

- Bitte lesen Sie dieses Formular sorgfältig durch.
- Bitte fragen Sie, wenn Sie etwas nicht verstehen oder wissen möchten.

BASEC- Nummer des Forschungsprojektes (bei der zuständigen Ethikkommission):	2017-02313
Titel des Forschungsprojektes:	Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)
Leiterin des Forschungsprojektes, verantwortliche Institution, Ort der Durchführung:	Prof. Dr. med. Claudia Kuehni Institut für Sozial und Präventivmedizin Universität Bern, Mittelstrasse 43, 3012 Bern
Teilnehmerin/ Teilnehmer Name und Vorname (in Druckbuchstaben):	
Geburtsdatum:	
Adresse:	
	<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich

Wir bestätigen, als Eltern von oben genanntem Kind, dass:

- wir die schriftliche Information (Version 2, 14.06.2021) erhalten, gelesen und verstanden haben. Unsere Fragen zum Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK) wurden zufriedenstellend beantwortet. Wir behalten die schriftliche Information und das zweite Exemplar der Einwilligungserklärung.
- wir darüber informiert wurden, dass die Registrierung im SRSK und die Teilnahme an daraus resultierenden Studien freiwillig ist.
- wir genügend Zeit hatten, um eine Entscheidung zu treffen.
- wir wissen, dass wir diese Einwilligung ohne Angaben von Gründen jederzeit widerrufen können, ohne dass daraus Nachteile bei der weiteren Behandlung und Betreuung unseres Kindes entstehen. Die identifizierenden Daten Ihres Kindes werden dann im SRSK gelöscht. Trotz fehlenden identifizierenden Daten können bei sehr seltenen Krankheiten Rückschlüsse auf einzelne Personen nicht 100% ausgeschlossen werden.

Durch unsere Unterschrift erklären wir uns einverstanden:

- dass die Daten über die Erkrankung unseres Kindes durch alle behandelnden Ärzte und ihre Mitarbeitenden in Praxen und Spitälern an das SRSK weitergegeben werden.
- dass die Daten im SRSK erfasst und für die beschriebenen Forschungszwecke benutzt werden können.
- dass die Daten zu Forschungszwecken an Dritte weitergegeben werden können, auch an ausländische Institutionen, wenn mindestens die gleichen rechtlichen Anforderungen an den Schutz

der Daten wie in der Schweiz bestehen. Die Daten werden nur ohne identifizierende Angaben weitergegeben.

- dass die Daten auf unbestimmte Zeit aufbewahrt werden können, wenn es der Forschung dient.
- dass die Daten unseres Kindes aus anderen Quellen ergänzt werden können (Daten des Bundesamtes für Statistik, Invalidenversicherung, Krankenversicherung, nationale und internationale krankheitsspezifische Register zu seltenen Krankheiten, Einwohnerregister).
- dass das SRSK mit uns oder unserem Kind Kontakt aufnehmen darf, zB um Daten mittels Fragebogen oder Interview zu erheben oder uns zu einer Teilnahme an einer vertieften Studie einzuladen. Wir können bei jeder Anfrage erneut frei über die Teilnahme entscheiden.
- dass der Hausarzt und weitere behandelnde Ärzte unseres Kindes für Nachfragen kontaktiert werden können.
- dass die zuständigen Fachleute der Projektleitung der Studie und der für dieses Projekt zuständigen Ethikkommission zu Prüf- und Kontrollzwecken in die Daten Einsicht nehmen dürfen, jedoch unter strikter Einhaltung der Vertraulichkeit.
- dass unser Kind in die Teilnahme eingewilligt hat und/oder sich keine Anzeichen von Widerstand gegen die Teilnahme erkennen lassen.

Wir bestätigen, dass wir über das SRSK informiert wurden und wir sind mit der Registrierung und Weiterverwendung der Daten in der Forschung einverstanden.

Ort, Datum	Unterschrift Teilnehmerin/Teilnehmer
------------	--------------------------------------

Für Kinder <18 Jahren

Ort, Datum	Name und Vorname der Mutter*
	Unterschrift
Ort, Datum	Name und Vorname des Vaters*
	Unterschrift

**Wenn immer möglich, sollten beide Elternteile unterschreiben. Eine Unterschrift reicht aus für die Registrierung.*

Bestätigung des Arztes: Hiermit bestätige ich, dass ich dieser Teilnehmerin/diesem Teilnehmer und den Eltern Wesen, Bedeutung und Tragweite des Registers erläutert habe. Ich versichere, alle im Zusammenhang mit diesem Register stehenden Verpflichtungen gemäss dem geltenden Recht zu erfüllen. Sollte ich zu irgendeinem Zeitpunkt von Aspekten erfahren, welche die Bereitschaft der Teilnehmerin/des Teilnehmers zur Teilnahme am Register beeinflussen könnten, werde ich sie/ihn und die Eltern umgehend darüber informieren.

Ort, Datum	Name und Vorname der informierenden Ärztin/ des informierenden Arztes:
	Unterschrift: