

# Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

## Informationen für Jugendliche ab 14 Jahren

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/Lieber \_\_\_\_\_

Wir möchten Dich anfragen, ob Du an einem Forschungsprojekt teilnehmen willst. Im Folgenden wird Dir das geplante Forschungsprojekt im Detail erklärt. Zögere nicht, Deine Fragen mit Deinem Arzt 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 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 Deinen Krankenakten vorhanden sind. Die Datenerhebung erfolgt frühestens 6 Wochen nachdem Du diese Patienteninformation erhalten hast. In dieser Zeitspanne hast Du Zeit uns Deine Zustimmung oder Deinen Widerspruch mitzuteilen. Ohne Rückmeldung innerhalb dieser 6 Wochen werden Deine Daten in das Register aufgenommen. Deine identifizierenden Daten (Name, Adresse, Geburtsdatum usw.) werden getrennt von Deinen medizinischen Daten 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 Daten zu Deiner Krankheit werden von den behandelnden Ärzten aus Deiner Krankenakte erhoben. Dies beinhaltet die Diagnose (Name Deiner Krankheit), durchgeführte Untersuchungen, das Diagnosedatum und Dein Alter bei Beginn der Krankheit. Bei vererbaren 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 Dein Name, Adresse, E-Mail, Telefonnummern, Sprache, Geschlecht, Geburtsdatum, Spital ID (Identifikationsnummer) und AHV-Nummer (Sozialversicherungsnummer, welche zB Deine Krankenkasse benutzt) sowie Angaben zum behandelnden Arzt oder Klinik das Datum des ersten Arztbesuches. Das ist nötig, damit zu einem späteren Zeitpunkt neue Informationen der richtigen Person zugeordnet werden können, und damit wir Dich 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 Du bereits in einem anderen Register für Deine seltene Krankheit registriert bist; hier erfassen wir den Registernamen und Deine dazugehörige ID Nummer. Das

SRSK sammelt keine biologischen Proben, erfasst jedoch lediglich, ob und wo von Dir 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 Du kannst jedes Mal entscheiden, ob Du teilnehmen möchtest.

### ***Welchen Nutzen haben Teilnehmende?***

Das SRSK wird Deine Behandlung 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 zu Deiner Erkrankung 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 der Vereinheitlichung der Therapie und der Untersuchungsmethoden. Falls in den nächsten Jahren eine vertiefte Studie zB zu neuen Therapiemöglichkeiten oder eine Umfrage stattfindet, können wir Dich dazu einladen.

### ***Kann ich die Einwilligung verweigern oder später widerrufen?***

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

### ***Pflichten***

Mit Deiner Teilnahme gehst Du keine Verpflichtungen ein.

### ***Risiken***

Es werden für das Register keine zusätzlichen Untersuchungen oder Behandlungen vorgenommen. Es gibt für Dich kein Risiko, wenn Du teilnimmst.

### ***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](http://www.raredisease.ch)).

### ***Werden die Daten vertraulich behandelt?***

Für das SRSK werden Deine identifizierenden und medizinischen Daten erfasst. Nur wenige Fachpersonen werden Deine Daten 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. Dein Name 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 Du als teilnehmende Person hast jederzeit das Recht Deine Daten 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 Deine Daten für solche Kontrollen offenlegen. Deine Daten werden zu keinem Zeitpunkt an eine Versicherung weitergegeben. Eine Vernichtung der Daten ist nicht vorgesehen.

### ***Werden die Daten weitergegeben?***

Deine Daten können in 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 Du am SRSK teilnimmst, bekommst Du dafür keine Entschädigung. Es entstehen Dir oder Deiner Krankenkasse 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 Du Fragen hast, wende Dich bitte an Deinen behandelnden Arzt 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, [srd@ispm.unibe.ch](mailto:srd@ispm.unibe.ch). Du hast zusätzlich die Möglichkeit die Zentren für Seltene Krankheiten zu kontaktieren: Aarau, Tel. 062 838 49 04, [crd@ksa.ch](mailto:crd@ksa.ch); Basel, Tel. 061 704 10 50, [rarediseasesbasel@ukbb.ch](mailto:rarediseasesbasel@ukbb.ch); Bern, Tel. 031 664 07 77, [rare@insel.ch](mailto:rare@insel.ch); Ostschweiz, Erwachsene Tel. 071 494 12 22, [info.zsk-o@kssg.ch](mailto:info.zsk-o@kssg.ch); Ostschweiz Kinder, Tel. 071 243 71 11, [info.zsk-o@kispig.ch](mailto:info.zsk-o@kispig.ch); Luzern, Tel 041 205 73 33, email: [zentrumseeltenkrankheiten@luks.ch](mailto:zentrumseeltenkrankheiten@luks.ch); Tessin, [centromalattierare@eoc.ch](mailto:centromalattierare@eoc.ch); Romandie, Tel. 0848 314 372, [contact@infomaladiesrares.ch](mailto:contact@infomaladiesrares.ch); Zürich, Tel. 044 266 35 35, [selten@kispi.uzh.ch](mailto:selten@kispi.uzh.ch)

# Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

## Einwilligungserklärung zur Teilnahme am SRSK für Jugendlicher

- Bitte lese dieses Formular sorgfältig durch.
- Bitte frag, wenn Du etwas nicht verstehen oder wissen möchtest.

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

### **Ich bestätige, dass:**

- ich die schriftliche Information (Version 2, 14.06.2021) erhalten, gelesen und verstanden habe. Meine Fragen zum Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK) wurden zufriedenstellend beantwortet. Ich behalte die schriftliche Information und das zweite Exemplar der Einwilligungserklärung.
- ich darüber informiert wurde, dass die Registrierung im SRSK und die Teilnahme an daraus resultierenden Studien freiwillig ist.
- ich genügend Zeit hatte, um eine Entscheidung zu treffen.
- ich weiss, dass ich diese Einwilligung ohne Angaben von Gründen jederzeit widerrufen kann, ohne dass daraus Nachteile bei meiner weiteren Behandlung und Betreuung entstehen. Meine identifizierenden Daten werden dann im SRSK gelöscht. Trotz fehlenden identifizierenden Daten können bei sehr seltenen Krankheiten Rückschlüsse auf einzelne Personen nicht 100% ausgeschlossen werden.

### **Durch meine Unterschrift erkläre ich mich einverstanden:**

- dass die Daten über meine Erkrankung 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 meine Daten 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 mir Kontakt aufnehmen darf, zB um mir einen Fragebogen zu senden oder mich zu einem Interview oder zu einer Teilnahme an einer vertieften Studie einzuladen. Ich kann bei jeder Anfrage erneut frei über die Teilnahme entscheiden.
- dass der Hausarzt und weitere behandelnde Ärzte 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.

Ich bestätige, dass ich über das SRSK informiert wurde und bin mit der Registrierung und Weiterverwendung meiner Daten in der Forschung einverstanden.

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

Anmerkung: Jugendliche > 14 Jahren können alleine unterschreiben.

**Bestätigung des Arztes:** Hiermit bestätige ich, dass ich dieser Teilnehmerin/diesem Teilnehmer 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 umgehend darüber informieren.

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