

**Prüfarzt**

Univ.-Prof. Dr. med. Yvonne Weber  
Leiterin der Sektion Epileptologie  
Neurologische Uniklinik Aachen  
Pauwelsstraße 30  
52074 Aachen  
Tel.: +49-241-80-85829

**Prüfzentrum**

Klinik für Neurologie,  
Uniklinik RWTH Aachen

**Ethik-Nr.**

172/21

---

## **Patienteninformation für Jugendliche im Alter von 16-17 Jahren**

### **Genetische und pharmakogenetische Untersuchungen bei Patienten mit Epilepsien und verwandten Erkrankungen**

**Lieber Patient<sup>1</sup>, liebe Patientin,**

Sie werden von Ihrem Arzt untersucht und behandelt, weil bei Ihnen (oder Ihren Eltern oder Geschwistern) eine Epilepsie oder eine ähnliche Krankheit vorliegt.

**Was ist Epilepsie?** Epilepsien und verwandte Ionenkanalerkrankungen sind Erkrankungen des Gehirns. Unser Gehirn und unsere Nerven funktionieren mit Ionen, also kleinen geladenen Teilchen, die sich ähnlich wie elektrischer Strom verhalten. Bei Menschen mit einer Epilepsie kann es leichter zu Störungen dieses Stroms kommen, wie eine Art von Kurzschluss. Dieses „Gewitter im Kopf“ bezeichnen wir als Anfall. Manchmal haben mehrere Menschen in einer Familie eine Epilepsie. Wenn die Epilepsie von den Eltern an die Kinder weitergegeben wird nennt man das Vererbung. Man spricht von einer „genetischen Epilepsie“.

Wir wissen noch nicht viel über die Epilepsie. Wir wüssten gerne genauer wie sie entsteht und wie sie vererbt wird. Damit wollen wir die Medikamente, die gegen die Epilepsie helfen, besser machen. Dafür gibt es eine neue Untersuchungsmöglichkeit (Studie), bei der Sie speziell untersucht werden. Solche Studien dienen der Forschung in der Medizin. Sie sind zum Beispiel notwendig, um die Krankheiten besser verstehen zu können oder um später Medikamente zu entwickeln. Wir möchten von Ihnen wissen, ob Sie bei dieser Studie, an der schon viele Kinder, Jugendliche und Erwachsene teilnehmen, mitmachen möchten.

Ob Sie bei der Studie mitmachen möchten, können Sie zusammen mit Ihren Eltern entscheiden. Keiner zwingt Sie zur Teilnahme. Sie können auch einfach „Nein“ sagen. Wir behandeln Ihre Krankheit dann so, wie es bisher gemacht wurde. Sie müssen sich auch nicht gleich entscheiden. Lassen Sie sich ruhig etwas Zeit, um darüber nachzudenken. Ihre Eltern werden sicher die meisten Fragen beantworten können. Und Ihr Arzt wird wegen dieser Studie auch alles mit Ihnen besprechen. Ihm können Sie auch alle Ihre Fragen stellen, er wird sie Sie beantworten.

---

<sup>1</sup> Fortlaufend wird das generische Maskulinum verwendet.

---

<b>Prüfarzt</b>	<b>Prüfzentrum</b>	<b>Ethik-Nr.</b>
Univ.-Prof. Dr. med. Yvonne Weber Leiterin der Sektion Epileptologie Neurologische Uniklinik Aachen Pauwelsstraße 30 52074 Aachen Tel.: +49-241-80-85829	Klinik für Neurologie, Uniklinik RWTH Aachen	172/21

---

## 1 Ziel der Studie

**Was wird bei der Studie gemacht?** Wenn Sie bei uns in Aachen sind, wird der Arzt Sie untersuchen und Ihnen und Ihren Eltern ganz viele Fragen stellen. Wir brauchen genaue Informationen zu der Art Ihrer Epilepsie und Ihrer Anfälle. Auch möchten wir genau wissen, welche Medikamente Sie bisher eingenommen haben, in welcher Dosierung und ob Sie Ihnen geholfen oder geschadet haben. Wichtig sind für uns auch die Ergebnisse von anderen Untersuchungen, wie die Befunde einer Hirnstrommessung (EEG) oder einer Bildgebung des Kopfes (MRT). Dafür würden wir auch gerne mit Ihren anderen, Sie behandelnden Ärzten, sprechen dürfen.

Die Erbsubstanz für die geplanten Untersuchungen wird aus dem Blut entnommen, weshalb wir Ihnen 3-30 ml Blut abnehmen möchten. Bei der Blutabnahme können theoretisch folgende Probleme entstehen: Blutung oder Bluterguss an der Einstichstelle, Schmerzen durch den Stich, Entzündung des Gefäßes oder der Umgebung mit Rötung und Schmerzen, Verstopfung des Gefäßes (Thrombose), Infektion, Fehlpunktion einer Arterie oder eines Nerven mit Verletzungsgefahr (die unter Umständen dauerhaft bestehen bleiben kann), sowie eine kurzfristige Kreislaufreaktion mit Bewusstseinsverlust (Synkope). Es kann sein, dass sich bei der Blutuntersuchung zusätzliche Hinweise auf weitere mögliche Erkrankungen ergeben, die nichts mit Ihren jetzigen Krankheitsbeschwerden zu tun haben. Man nennt das „Zusatzbefunde“. Wenn Sie möchten, können diese Zusatzbefunde Ihnen und Ihren Eltern mitgeteilt werden. In seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit unserer Studie stehen (sog. Zusatzbefunde). Wir werden solche Befunde nur berichten, wenn sich daraus eine Konsequenz für Sie oder Ihre Familie ergibt. In der Regel schauen wir uns diese Gene aber nicht an. Wenn Sie also nichts von uns hören, heißt das nicht, dass Genveränderungen nicht vorhanden sind. Sollten wir einen sogenannten Zusatzbefund machen, werden Sie und Ihre Familie nochmal durch spezialisierte Arzt hierzu beraten. Es ist aber auch möglich, dass wir in den Untersuchungen keine für Sie wichtigen Entdeckungen machen oder dass Ihre Blutprobe unter Umständen gar nicht weiter untersucht wird. Es ist also normal, dass Sie erstmals nichts mehr von uns hören. Sie dürfen aber auch entscheiden, dass Sie Befunde innerhalb des Untersuchungsauftrags als auch Zusatzbefunde nicht mitgeteilt bekommen möchten.

**Sie möchten nicht mehr mitmachen?** Weil Sie freiwillig bei der Studie mitmachen, können Sie auch jederzeit aufhören. Sie müssen auch nicht sagen, warum. Wenn Sie nicht mehr mitmachen möchten, können Sie uns sagen, ob die Angaben über Sie und Ihre Krankheit weiter gespeichert bleiben dürfen. Und auch wenn Sie nicht mehr mitmachen, werden Sie trotzdem noch genauso von Ihren Ärzten behandelt wie vorher.

---

<b>Prüfarzt</b>	<b>Prüfzentrum</b>	<b>Ethik-Nr.</b>
Univ.-Prof. Dr. med. Yvonne Weber Leiterin der Sektion Epileptologie Neurologische Uniklinik Aachen Pauwelsstraße 30 52074 Aachen Tel.: +49-241-80-85829	Klinik für Neurologie, Uniklinik RWTH Aachen	172/21

---

**Sie werden nicht in Aachen behandelt?** Dann werden alle unsere Untersuchungen nur für die Forschung durchgeführt und gehören nicht zu Ihrer ärztlichen Behandlung.

## 2 Adressen und Kontakte

### **Klinik für Neurologie, Sektion Epileptologie**

Prof. Dr. med. Y. Weber, Leiterin der Sektion Epileptologie

Dr. med. S. Wolking, Oberarzt der Sektion Epileptologie

Dr. med. U. Ermis, Oberärztin der Sektion Epileptologie

Pauwelsstraße 30

52074 Aachen

Telefonnummer: 0241-80-85829

### **Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Sektion Neuropädiatrie und Sozialpädiatrie**

Prof. Dr. med. M. Häusler, Leiter der Sektion Neuropädiatrie

Dr. med. U. Deutz, Oberärztin der Sektion Neuropädiatrie

Dr. med. A. Stoppe, Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin

Pauwelsstraße 30

52074 Aachen

Telefonnummer: 0241-80-89236

### **Institut für Humangenetik**

Prof. Dr. med. I. Kurth, Ärztlicher Direktor des Instituts für Humangenetik (Universitätsklinik Aachen)

Pauwelsstraße 30

52074 Aachen

Telefonnummer: 0241 80-80178 oder 80-80427

### **Datenschutzbeauftragter des Prüfzentrums in Aachen**

Joachim Willems

---

<b>Prüfarzt</b>	<b>Prüfzentrum</b>	<b>Ethik-Nr.</b>
Univ.-Prof. Dr. med. Yvonne Weber Leiterin der Sektion Epileptologie Neurologische Uniklinik Aachen Pauwelsstraße 30 52074 Aachen Tel.: +49-241-80-85829	Klinik für Neurologie, Uniklinik RWTH Aachen	172/21

---

Uniklinik RWTH Aachen

Pauwelsstraße 30

52074 Aachen

Telefonnummer: 0241-80-89051

Faxnummer: 0241-80-3389051

#### **Beschwerdestelle am Prüfzentrum in Aachen**

Telefonnummer: 0241-80-80631

E-Mail: [beschwerde@ukaachen.de](mailto:beschwerde@ukaachen.de)

#### **Datenschutzaufsichtsbehörde des Prüfzentrums in Aachen**

Landesbeauftragte für Datenschutz und Informationsfreiheit (LDI)

Nordrhein-Westfalen

Postfach 20 04 44

40102 Düsseldorf

Telefonnummer: 0211-38424-0

Faxnummer: 021138424-10

E-Mail: [poststelle@ldi.nrw.de](mailto:poststelle@ldi.nrw.de)