



## REGISTER FÜR AUTOINFLAMMATORISCHE ERKRANKUNGEN (AID)

### Informationsschreiben für Jugendliche $\geq 14$ Jahre

Liebe(r) \_\_\_\_\_,

du wurdest ausgewählt, an einer großen Studie über autoinflammatorische Erkrankungen (autoinflammatory diseases = AID) im Kindesalter teilzunehmen. Diese Krankheitsbilder gehen mit sich wiederholenden Fieberschüben und einer Entzündungsaktivität einher, die den ganzen Körper betrifft. Meistens verschwinden diese Krankheitszeichen nach einiger Zeit. Fieber kann in einigen Fällen fehlen. Die Diagnose kann heutzutage durch genetische Blutuntersuchungen erleichtert werden. Eine solche Studie hat es in Deutschland bisher nicht gegeben. Sie ist aber sehr wichtig, um gezielte Fragen dieser Erkrankungsgruppe zu beantworten.

**Warum gerade du?** Du wurdest von deinem Arzt ausgesucht, weil deine Erkrankung zu der autoinflammatorischen Erkrankungsgruppe (AID) gehört. Hierunter zählen: Genetisch definierte Hereditäre Periodische Fiebersyndrome (HPF) wie Familiäres Mittelmeerfieber (FMF), Hyper-IgD-Syndrom (HIDS), Tumornekrosefaktor-Rezeptor-1-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS), Muckle-Wells-Syndrom (MWS), Familiäres Kälte-induziertes autoinflammatorisches Syndrom (FCAS) und Chronic infantile neurological, cutaneous, and articular (CINCA)-Syndrom oder die bisher nicht genetisch definierte systemische juvenile idiopathische Arthritis (SoJIA), das PFAPA-Syndrom (Fieber, Mund-/Halsentzündung sowie Lymphknotenentzündung) und weitere nur klinisch definierte Fiebersyndrome.

Unser **Ziel** ist es, unser Wissen über AID zu erweitern. Da AID sehr selten vorkommen, möchten wir mehr darüber erfahren, ganz besonders ob es dir unter der Behandlung und im Verlauf gut geht. Wie häufig treten AID im Kindesalter auf? Welche Beschwerden bestehen bei Erkrankungsbeginn? Welche Genmutation führt zu welchen Symptomen? Welche Behandlung ist hilfreich? Welche Probleme treten unter der Behandlung auf? Können neuere Medikamente auch im Kindesalter unbedenklich eingesetzt werden?

**Was tun wir?** Im ersten Schritt werden alle Kinder mit AID, die mit der Teilnahme einverstanden sind, über ein Online-AID-Register bundesweit bei Diagnosestellung dokumentiert. Hierzu wird dein betreuender Arzt einen Fragebogen über deine Erkrankung online ausfüllen.

Im zweiten Schritt werden die bekannten Fälle nach einer ambulanten oder stationären Wiedervorstellung beim Arzt im Verlauf ebenfalls online dokumentiert. Die Verlaufsbeobachtung ermöglicht es, therapeutische Erfolge und Misserfolge festzustellen und daraus für die Behandlung Rückschlüsse zu ziehen. Jedes Mal wenn du dich bei deinem Arzt vorstellst, werden also deine aktuellen Laborwerte, dein Gesundheitszustand und deine Beschwerden in den PC eingegeben.

**Was wird dokumentiert?** Die aktuellen Formulare (Stammdaten, Diagnose, Wiedervorstellung und Therapie) können über die Homepage des AID-Registers heruntergeladen werden. In diesen Formularen werden folgende Daten erfragt:

Stammdaten: Geburtsmonat/-jahr, Geschlecht, verschlüsselter Patientencode (PID)

Diagnose: Diagnose und genetischer Befund, Anamnese, Symptome und Laborparameter vor Diagnosesicherung

Wiedervorstellung: Größe/Gewicht, Symptome, Laborwerte, Therapie plus Nebenwirkungen



Therapie: Medikamentenauswahl und -dosierungen

**Was hast du von deiner Teilnahme an der Studie?** Du und deine Eltern können alle Fragen zu deiner Krankheit an Ärzte stellen, die viel Erfahrung mit Kindern mit den gleichen Problemen haben. Unter folgenden Telefonnummern sind wir für dich erreichbar: Essen 0201/723-3350 (Dr. Lainka, Dr. Neudorf) oder Krefeld 02151/322301 (Prof. Niehues). Weiterführende Informationen kannst du im Internet der Homepage des AID-Registers ([www.AID-register.uk-essen.de](http://www.AID-register.uk-essen.de)) entnehmen.

**Zusammenarbeit:** Es besteht eine bundesweite Kooperation mit dem Deutschen Rheumaforschungszentrum (DRFZ) in Berlin, welches ebenfalls Daten (Kerndokumentation im Kindesalter) zur Krankengeschichte einmal im Jahr erhebt. Außerdem gibt es eine Zusammenarbeit auf internationaler Ebene mit der PRINTO (Paediatric Rheumatology InterNational Trials Organisation), die ein AID-Projekt entwickelt hat und Patientendaten in dem Register „Eurofever“ sammelt und auswertet. Sowohl an die Kerndokumentation und an Eurofever werden deine nicht persönlichen Daten weitergeleitet, wenn du hierfür uns dein Einverständnis gibst.

**Voraussetzung ist dein schriftliches Einverständnis.** Hiermit bitten wir dich um deine Teilnahme an dem AID-Register. Die Teilnahme ist freiwillig und kann jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für deine medizinische Betreuung widerrufen werden. Im Falle eines Widerrufs werden die bereits erhobenen Daten sofort gelöscht.

**Datenschutz!** Alle deutschen Kinderkliniken sowie alle spezialisierten Ambulanzen und Laboratorien beteiligen sich an diesem Forschungsprojekt. Alle Angaben werden streng vertraulich behandelt. Selbstverständlich werden dein Name oder deine Adresse nirgendwo erwähnt. Zur Registrierung vergibt dein betreuender Arzt per Zufallsgenerator auf einen Server eine Codenummer (PID). Nur der Arzt kann der PID-Nummer deiner Person zuordnen. Daher wurde dieses Schreiben freundlicherweise von deiner Kinderklinik an dich weitergeleitet. Die Daten lassen weder bei der Datenerhebung, -verarbeitung bzw. -veröffentlichung eine Zuordnung zu deiner Person zu. Alle Daten werden sorgfältig aufbewahrt und vor fremden Zugriffen geschützt. Die Daten werden ausschließlich in anonymisierter Form verarbeitet. Die Resultate der Untersuchung werden in Form zusammenfassender Tabellen dargestellt.

Da die Datensätze nicht immer vollständig sind, bitten wir dich, dass wir als Studienleiter (s.o.) Rückfragen an deinen betreuenden Arzt stellen dürfen, um fehlende Angaben zu vervollständigen.

Für deine Mitarbeit und dein Vertrauen bedanke ich mich.

Herzliche Grüße

Dr. med. E. Lainka  
Studienleiterin



## BIOBANKEN FÜR AUTOINFLAMMATORISCHE ERKRANKUNGEN (AID)

### Informationsschreiben für Jugendliche $\geq 14$ Jahre

Liebe(r) \_\_\_\_\_,

zunächst möchten wir uns noch einmal für deine Bereitschaft bedanken, sich an dem Register für autoinflammatorische Erkrankungen zu beteiligen. Nach heutigem Stand ist es schwer, die Therapie an der Krankheitsaktivität auszurichten. Dies ist eine wichtige Frage, weil die Therapie ja an der tatsächlichen Schwere der Erkrankung ausgerichtet werden soll. Weder zu viel noch zu wenig Medikamente sind gut für dich. Bisher besitzen wir keine Hinweise auf so genannte Risikofaktoren, die einen schwereren Verlauf der Erkrankung wahrscheinlich machen. Allerdings haben wir in neueren Studien festgestellt, dass bestimmte Abwehrstoffe im Blut gemessen werden können und der Wert dieser Abwehrstoffe (MRP8/14 und S100A12) eine Voraussage möglich machen kann. In den letzten Jahren haben wir viel über Veränderungen im Erbgut gelernt, die zu einer autoinflammatorischen Erkrankung führen können. Dennoch kann bislang bei jedem zweiten Patienten keine der bekannten genetischen Ursachen nachgewiesen werden. Daher ist es wichtig nach bislang unbekanntem genetischen Veränderungen zu suchen. Dies kann in der Zukunft helfen den Verlauf bestimmter Erkrankungen besser vorher sagen zu können und neue Therapien zu entwickeln.

#### Was tun wir?

Bei dir sollen die Werte für MRP8/14 und S100A12 gemessen werden. Bei den regelmäßig stattfindenden Untersuchungen beim Arzt erfolgen wenn nötig Blutuntersuchungen. Dabei soll es nur dann zu einer Blutentnahme kommen, wenn ohnehin aus medizinischen Gründen eine Blutentnahme vorgenommen wird. Für die Untersuchung der Entzündungseiweiße MRP8/14 und S100A12 soll keine zusätzliche Blutentnahme erfolgen, es werden lediglich 4 ml (2 kleine Röhrchen) zusätzlich abgenommen. Wenn aber eine Blutuntersuchung vorgenommen wird, dann kann mit den Entzündungseiweißen MRP8/14 und S100A12 sowie evtl. zusätzlichen Blutbestandteilen gemessen werden, ob ein Risiko für eine schwerere Erkrankung besteht. Außerdem möchten wir dich bitten einmalig eine Blutprobe zur Verfügung zu stellen, aus der die DNA – der Träger der menschlichen Erbinformation – gewonnen wird. Mit dieser DNA-Probe kann nach neuen Genen, die für die Entstehung deiner Erkrankung wichtig sind geforscht werden.

#### Wer sind wir?

Prof. Dr. med. Dirk Föll arbeitet an der Universitätskinderklinik in Münster und ist Sprecher der Kommission „Klinische Studien“ der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendrheumatologie. Er betreut bereits die zentrale Probenbank für Kinder und Jugendliche mit Kinderrheuma und arbeitet seit langem an der Erforschung von Laboruntersuchungen für entzündliche Erkrankungen. Dr. med. Helmut Wittkowski arbeitet an der Universitätskinderklinik in Münster wird die Probenbank für das Register für autoinflammatorische Erkrankungen betreuen. Er arbeitet seit langem an der Erforschung von Laboruntersuchungen für entzündliche Erkrankungen, insbesondere bei autoinflammatorischen Erkrankungen. Adresse: UKM Kinderklinik, Albert-Schweitzer-Str. 33, 48149 Münster, Telefon: 0251-83 56578, Fax: 0251-83 56549, E-Mail: h\_wittkowski@yahoo.de



### **Voraussetzung ist dein schriftliches Einverständnis!**

Wir bitten dich zur Klärung einer zukünftig sinnvollen und möglichst risikoarmen Behandlung an dieser Untersuchung teilzunehmen, Die Daten werden im Rahmen des Forschungsprojekts ausschließlich pseudonymisiert erfasst. Auch wenn du dich gegen eine Dokumentation der Untersuchungsergebnisse entscheiden solltest, wird dies deine Behandlung in keiner Weise beeinflussen. Der Rücktritt von diesem Einverständnis ist jederzeit ohne Angabe von Gründen möglich und führt nicht zu Nachteilen für deine weitere medizinische Behandlung. Im Falle des Rücktritts werden die bisher gesammelten Daten und Proben auf Wunsch vernichtet.

### **Datenschutz**

Alle deutschen Kinderkliniken sowie alle spezialisierten Ambulanzen und Laboratorien beteiligen sich an diesem Forschungsprojekt. Alle Angaben werden streng vertraulich behandelt. Selbstverständlich werden dein Name oder deine Adresse nirgendwo erwähnt. Die Daten lassen weder bei der Datenerhebung, -verarbeitung bzw. -veröffentlichung eine Zuordnung zu deiner Person zu. Alle Daten werden sorgfältig aufbewahrt und vor fremden Zugriffen geschützt. Die Daten werden ausschließlich in anonymisierter Form verarbeitet. Die Resultate der Untersuchung werden in Form zusammenfassender Tabellen dargestellt.

Für deine Mitarbeit und dein Vertrauen bedanken wir uns herzlich.

Prof. Dr. D. Föll

Dr. H. Wittkowski

- Studienleiter -