

Institute of Human Genetics
 Accreditation DIN EN ISO 15189 (D-ML-13168-01-00)
Prof. Dr. Brigitte Schlegelberger

To whom it may concern

OE 6300
 Tim Ripperger, PhD, MD
 Telephone: +49 511 532-3114
 Fax: +49 511 532-4521
 ripperger.tim@mh-hannover.de

Carl-Neuberg-Straße 1
 30625 Hannover
 Telephone: +49 511 532-0
 www.mh-hannover.de

Dear Colleague,

With respect to the advice of the EWOG-MDS coordinating study centre, Prof. Charlotte M. Niemeyer, Freiburg, Germany, you are considering to send us samples for scientific genetic analyses regarding

- familial investigations of affected and unaffected individuals following the identification of a causative germline gene variant in *RUNX1*;
- high resolution aCGH investigations to assess possible copy number alterations in leukemia-associated and/or predisposing genes (e.g. *GATA2*, *RUNX1*); or
- the suspected diagnosis of hereditary thrombocytopenia.

To perform the analyses on the basis of a scientific collaboration with the Department of Human Genetics, Hannover Medical School and the EWOG-MDS study centre, Freiburg, please

- send us the following samples,
 - 3-7.5 ml peripheral EDTA blood. Bone marrow aspirate is not generally required, but is also welcome, if available.
 - 2 buccal swabs (dry), or other germline sample

[in case of suspected leukemia or myelodysplastic syndrome, please send us also 10-15 hair follicles, since blood cell contamination of buccal swabs is possible]

- additionally provide the following information
 - name and address of the responsible physician/ scientist, who obtained informed consent,
 - signed informed consent form(s) *(please use the consent form enclosed)*,
 - previous report(s) indicating known familial mutations, and
 - a family history or pedigree
[with information on affected and non-affected individuals regarding age/age at death; known diseases with age at diagnosis and additional data if available (e.g. regarding thrombocytopenia: bleeding history, platelet count, functional platelet tests, morphological information, ...) as well as specific findings (e.g. developmental delay, dysmorphisms, skeletal malformation, hearing impairment). Please mark the index patient, in which the familial mutation was identified initially].
 - for referrals within Germany: if possible, please include a 'Labor-Überweisungsschein Muster 10'.

Please use the backside of this information letter to request the respective genetic analyses for each individual. Results will be sent to you and the EWOG-MDS coordinating study centre, Freiburg.

If you have any questions, please do not hesitate to contact us: ripperger.tim@mh-hannover.de.

With best wishes and kind regards,
 Yours sincerely,

Prof. Dr. Brigitte Schlegelberger

Gender f m

Last name, first name

Date of birth

Phone

Address

Postal code

Place of residence

e-mail



Hannover Medical School

Department of Human Genetics
Prof. Dr. Brigitte Schlegelberger
schlegelberger.office@mh-hannover.de

Please write in CAPITAL LETTERS. Please inform us of address changes as soon as possible.

Consent form

for the participation in a research study on inherited (cancer) syndromes for healthy and sick persons.

I agree to the investigation of known and new previously unknown genetic modifiers and to the elucidation of interactions between genetic and external factors ("post-genomics" e.g. metabolomics, epigenomics, glycomics) as part of this research project. The aim of this research is the early detection and diagnosis of hereditary cancer disorders to improve disease outcomes and to develop new therapeutic options. In addition, methods for total genome or total exome sequencing may be applied. (Publication of data in scientific journals: The entire genome data will not be published, but only relevant disease-related information will be published. The data is exclusively pseudonymous for publishing purposes.)

Yes No

Generated data based on your participation may result in additional questions for you. Therefore, please let us know if we may contact you in the future: I agree that a medical or scientific researcher from the Department of Human Genetics and the Centre for Familial Breast Cancer at the MHH may contact me directly for additional questions.

Yes No

Should clinically actionable insights be gathered during scientific studies, I want to be informed.

Yes No

I agree to the collection and storage of data on the disease, the disease process and possible risk factors for me and my family members in a de-identified manner in databases of the Department of Human Genetics at the MHH, the Hannover Unified Biobank, and in the case of familial breast and ovarian cancer, at the Institute of Medical Computer Science, Statistics and Epidemiology at the University of Leipzig, directed by Prof. Dr. Löffler, Härtelstraße 16-18, 04107 Leipzig. Federal and local legal data protection regulations will be in effect.

Yes No

I agree that my biological samples stored at the Department of Human Genetics at the MHH may be used for the verification of results, quality assurance, teaching of students, research and improvement of diagnosis, early detection and treatment of hereditary (cancer) diseases. I also agree that my biological samples may be stored at the Department of Human Genetics at the MHH or in the Hannover Unified Biobank. Within the context of joint research projects, my DNA, blood and tissue samples, images (e.g. mammography, MRI) and my data in encrypted (pseudonymously) form may be made available to research collaborators in Germany and internationally.

Yes No

- Please strike out items which are not applicable -

I was advised that I can withdraw my consent without giving reason, in whole or in part, at any time, without incurring disadvantages to me.

I have received a copy of this consent for my records.

Location, Date

Signature of patient and/or parent(s) or legal guardian(s)

Informed consent was obtained by the following physician:

Name (print)

Signature

Geschlecht: w m

Name, Vorname

geb. am

Tel.-Nr.

Straße

Postleitzahl

Wohnort

e-mail



Medizinische Hochschule
Hannover

Institut für Humangenetik
Prof. Dr. Brigitte Schlegelberger
schlegelberger.office@mh-hannover.de

Bitte in Druckschrift ausfüllen – Bitte teilen Sie uns Adressänderungen umgehend mit !

Einwilligungserklärung in die Teilnahme an Forschungsprojekten bei erblichen (Krebs-) Erkrankungen für gesunde und erkrankte Personen

Ich bin mit der Suche nach **neuen bisher unbekanntem Genveränderungen** und der Aufklärung von **Interaktionen zwischen Genveränderungen und äußeren Einflüssen** („Post-Genomik“ z.B. Metabolomik, Epigenomik, Glykomik) im Rahmen von Forschungsprojekten einverstanden. Ziel dieser Untersuchungen ist es die Diagnostik und Früherkennung erblicher (Krebs-)Erkrankungen zu verbessern und neue Therapieoptionen zu eröffnen. Hierbei können auch Methoden der Gesamt-Genom oder Gesamt-Exom Sequenzierung zur Anwendung kommen. *(Veröffentlichung der Daten in wissenschaftlichen Fachjournalen: die Gesamt-Genom Informationen werden nie veröffentlicht, sondern nur die für die Erkrankung relevanten Informationen; die Daten werden ausschließlich pseudonymisiert veröffentlicht)*

Ja Nein

Auf Grund der bei Ihnen erhobenen Befunde könnten sich unsererseits **Fragen an Sie** ergeben. Lassen Sie uns daher bitte wissen, ob wir uns in diesem Fall an Sie wenden dürfen: Ich bin damit einverstanden, dass sich Ärzte bzw. wissenschaftliche Mitarbeiter des Instituts für Humangenetik oder des Zentrums für Familiären Brustkrebs der MHH direkt an mich wenden.

Ja Nein

Sollten bei den wissenschaftlichen Untersuchungen für mich **klinisch relevante Ergebnisse** erhoben werden, möchte ich darüber informiert werden.

Ja Nein

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen detaillierten Daten über die Erkrankung, den Krankheitsverlauf und eventuelle Risikofaktoren bei mir und meinen Familienmitgliedern pseudonymisiert ohne Nennung meines Namens **in Datenbanken** des Instituts für Humangenetik, der Biobank der Medizinischen Hochschule Hannover, sowie - im Fall von familiärem Brust- und Eierstockkrebs - am Institut für Medizinische Informatik, Statistik und Epidemiologie an der Universität Leipzig, Leitung von Prof. Dr. Löffler, Härtelstrasse 16-18, 04107 Leipzig, gespeichert werden. Dabei werden die bundes- und landesrechtlichen Datenschutzbestimmungen berücksichtigt.

Ja Nein

Ich stelle meine **Proben** dem Institut für Humangenetik zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse, der Qualitätssicherung, der studentischen Lehre, der Erforschung und Verbesserung der Diagnostik, Früherkennung und Therapie erblicher (Krebs-) Erkrankungen zur Verfügung und bin einverstanden, dass sie am **Institut für Humangenetik oder in der Biobank der MHH** gelagert werden. Im Rahmen von gemeinsamen Forschungsprojekten dürfen meine DNA-, Blut- und Gewebeprobe, Bildmaterial (Mammographie, MRT) sowie meine Daten in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch **kooperierenden Forschergruppen im In- und Ausland** zur Verfügung gestellt werden.

– nichtzutreffendes bitte streichen –

Ja Nein

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen.

Ich habe eine Kopie dieser Einwilligung für meine Unterlagen erhalten.

Ort, Datum

Unterschrift der/s Patientin/en, des Angehörigen bzw. des gesetzlichen Vertreters

Die Aufklärung erfolgte durch folgende/n Arzt/ Ärztin:

Name (in Druckschrift)

Unterschrift