

Patienten-Information für Jugendliche (12-17 Jahre)

zur wissenschaftlichen Studie

Ursachenerkennung von seltenen Erkrankungen

durch genomweite Sequenzierung

Liebe Patientin, lieber Patient,

vielen Dank, dass Du Dir die Zeit nimmst, diese Information zu lesen.

Die Studie, zu der wir Dich hier einladen, dient dazu, genauer herauszufinden, wie bestimmte **seltene Erkrankungen** entstehen, wie man sie erkennt und am besten behandelt.

Im Rahmen Deiner Behandlung werden Daten über Deinen Gesundheitszustand erhoben und bei einer Blutentnahme oder einer Operation eventuell auch Körpermaterialien (Gewebe oder Proben von Körperflüssigkeiten) gewonnen. Letztere nennen wir auch „Bioproben“.

Nun fragen wir Dich, ob Du uns Deine Patientendaten und bestimmte Bioproben auch für die Erforschung von angeborenen Ursachen von seltenen Erkrankungen zur Verfügung stellst. Bitte überlege in Ruhe, ob Du an unserer Studie teilnehmen möchtest. Bespreche Deine Überlegungen bitte auch mit Deinen Eltern.

Deine Zustimmung ist freiwillig. Wenn Du sie ablehnst oder Deine Zustimmung später widerrufen möchtest, entstehen Dir oder Deinen Eltern daraus keinerlei Nachteile.

Im Rahmen dieses Forschungsprojektes halten wir uns an die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes (GenDG).

Auf den nächsten Seiten erklären wir Dir unsere Studie genauer, damit Du Dich danach für oder gegen eine Teilnahme entscheiden kannst. Wenn Du noch mehr über die Studie wissen möchtest, kannst Du uns jederzeit Fragen dazu stellen.

Klinikum rechts der Isar

Anstalt des öffentlichen
Rechts

Institut für Humangenetik
der TU München

Sekretariat:
sekretariat.ihg@mri.tum.de
Trogerstraße 32 / III.OG
D-81675 München
Tel. +49 (0)89 4140 - 6381
Fax: - 6382

Seltene Erkrankungen

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie **nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen** betrifft. Viele dieser seltenen Krankheiten werden von Generation zu Generation weitergegeben. Sie treten oft schon bei der Geburt oder im frühen Kindesalter auf. Manche dieser Krankheiten entwickeln sich aber auch erst später. Es wurden bereits Veränderungen (sogenannte *Mutationen*) in vielen verschiedenen Erbanlagen (den sogenannten *Genen*, also dem „Bauplan“, den jede Zelle eines Menschen in sich trägt) gefunden, die seltene Erkrankungen verursachen können. Viele Veränderungen der Gene, die zu seltenen Erkrankungen führen können, sind jedoch immer noch unbekannt. Damit wir besser vorhersagen können, wie eine Erkrankung verläuft und sie dann vielleicht auch besser behandeln können, müssen wir genetische (d.h. erblich bedingte) Krankheitsursachen genauer verstehen. Mit unserer Studie möchten wir neues Wissen für die zukünftige Diagnostik und Behandlung von seltenen Erkrankungen gewinnen.

Ziele der Studie

Wir möchten die gesamte Erbsubstanz (das *Genom*) erkrankter Jugendlicher oder Erwachsener und ihrer Familien untersuchen, um herauszufinden, welche erblich bedingten (bzw. genetischen) Veränderungen zu bestimmten seltenen Erkrankungen führen. Ziel dieser Studie ist in erster Linie aber **nicht**, bei Dir selbst eine Diagnose zu stellen. Deine Daten und Bioproben sollen der *medizinischen Forschung* zur Verfügung gestellt werden, damit dort Fortschritte bei der Erkennung und Behandlung von seltenen Erkrankungen gemacht werden. Deine Daten und Bioproben werden dabei jedoch niemals verkauft!

Ablauf der Studie

Um die Veränderungen in der Erbsubstanz (bzw. den *Genen*) systematisch zu untersuchen, bitten wir Patienten, die eine seltene Erkrankung haben sowie ggf. deren eventuell nicht betroffene Angehörige/Familienmitglieder darum, Blutproben für die medizinische Forschung zu spenden. Die Aussagekraft genetischer Untersuchungen wird erhöht, wenn auch Deine Eltern und/oder andere Verwandte untersucht werden können.

Ziel des Forschungsprojekts ist, bei den Bioproben-Spendern – also Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen – die Erbsubstanz (das *Genom*) auf krankheitsverursachende Veränderungen hin zu untersuchen, die mit der jeweiligen Erkrankung in Zusammenhang stehen könnten. Die Bedeutung von Veränderungen in der Erbsubstanz kann dann durch die Untersuchung weiterer von Dir zur Verfügung gestellter Bioproben bestätigt werden, wie z.B. durch die Untersuchung von Botenmolekülen der Erbsubstanz oder von Eiweißen und Stoffwechselprodukten, welche aus Blut, aber auch aus Geweben isoliert werden können (*RNA-Botenmoleküle*).

Zur Einschätzung, ob eine gefundene Veränderung in der Erbsubstanz krankheitsverursachend ist oder nicht, ist es meist notwendig, auch die Erbanlagen Deiner Eltern sowie die Erbanlagen von weiteren Familienangehörigen zu untersuchen.

Worum bitten wir Dich?

- Die Ärztin/der Arzt, die/der Dich behandelt, wird mit Dir auch noch einmal ausführlich über diese Studie sprechen. Wir bitten Dich nach ausreichender Bedenkzeit um Deine Zustimmung zur Teilnahme an unserer Studie. Das kannst Du mit Deiner Unterschrift bestätigen. Zusätzlich müssen Deine Eltern schriftlich Ihre Einwilligung zu Deiner Studienteilnahme geben.
- Mit Hilfe von verschiedenen Daten von Dir, also auch von früheren und aktuellen Untersuchungsbefunden (z.B. Ultraschalluntersuchungen, EKG, Röntgen- oder Kernspin-

Untersuchungen) und Laborergebnissen (z.B. aus Blut, Urin, evtl. Nervenflüssigkeit oder Gewebeproben) wird der momentane Gesundheitszustand möglichst genau beschrieben. Ausgewählte Patientendaten werden in **verschlüsselter Form** in die Studien-Datenbank des Klinikums rechts der Isar der Technischen Universität München aufgenommen. Verschlüsselt heißt, dass wir nicht Deinen Namen oder Deinen Geburtstag zum Verschlüsseln verwenden, sondern nur ein **Buchstaben-Nummern-Code** für Deine Daten und Bioproben vergeben wird (siehe auch unter [„Wer hat Zugang zu Deinen Patientendaten und wie werden diese geschützt?“](#)).

- Allen Studienteilnehmern wird Blut abgenommen, um daraus die Untersuchung der Erbsubstanz (genetische Analyse) und – je nach Krankheitsbild – auch weitere Laboruntersuchungen aus anderen Bioproben durchzuführen.
- Deine betreuende Ärztin/ dein betreuender Arzt entscheidet mit dir gemeinsam, welche Bioproben von Dir eventuell noch benötigt werden:
 - Fingernagelprobe
 - Urinprobe (Spontanurin)
 - 24-Stunden Sammelurin
 - Speichel
 - Hautbiopsie (Gewebeprobe aus der Haut nur bei Kindern und Jugendlichen, bei denen im Rahmen der medizinischen Diagnostik oder Behandlung ohnehin eine Hautprobe entnommen wird)
 - Muskelgewebe (nur dann, wenn im Rahmen der medizinischen Diagnostik oder Behandlung ohnehin eine Muskelprobe entnommen wird, d.h. es erfolgt keine zusätzliche Probeentnahme)
 - Nervenwasserflüssigkeit (bei Kindern/Jugendlichen ausschließlich als zusätzliche Entnahme bis maximal 5 ml im Rahmen einer ohnehin erfolgenden Routinepunktion)
- Zudem bitten wir Dich darum, dass wir Bioproben wie kleine Gewebeteile und/oder Körperflüssigkeiten, die zur Diagnosestellung oder Therapie bereits entnommen wurden und danach nicht mehr benötigt werden (*Restmaterialien*), auch für unsere Studie verwenden dürfen. Dabei kann es sich z.B. um Blut, Speichel, Hirnwasser oder auch um Gewebe handeln, das bei einer Operation bzw. einer Biopsie entnommen wurde.

Risiken

Identifizierung Deiner Person: Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten im Rahmen von Forschungsprojekten mit Patientendaten besteht durch das Hinzuziehen weiterer Informationen, z.B. aus dem Internet (öffentliche Datenbanken) oder sozialen Netzwerken (z.B. Facebook) die Möglichkeit, dass diese Daten Deiner Person zugeordnet werden können. Dieses Risiko besteht besonders dann, wenn Du Daten über Deine Gesundheit – und insbesondere Teile Deiner Erbinformation – im Internet offenlegst.

Blutentnahme: Für die jeweiligen Spender entstehen in der Regel sehr geringe Risiken, die über die üblichen Risiken einer Routine-Blutentnahme **nicht** hinausgehen (Bluterguss, lokale Infektion, sehr selten Schädigung von Hautnerven). Die insgesamt für diese Studie zusätzlich entnommene Blutmenge beträgt – je nach Entscheidung Deiner/s behandelnden Ärztin/behandelnden Arztes – bis zu maximal 25 ml (entsprechend ca. zwei Esslöffeln).

Risiken bei der Gewinnung anderer eventuell benötigter Bioproben:

Urinprobe/Speichelprobe: Die Abgabe einer Urinprobe, eines 24-Stunden Sammelurins oder einer Speichelprobe ist für Dich mit keinen zusätzlichen Risiken verbunden.

Gewebeprobe: Der Eingriff wird nur bei Kindern und Jugendlichen durchgeführt, bei denen für medizinische Behandlung **ohnehin** die Entnahme einer Gewebeprobe (Haut, Muskel) entnommen

werden soll. Die Entnahme erfolgt in örtlicher Betäubung, sodass Du keine Schmerzen haben wirst. *Über die sonst damit verbundenen Risiken wird im Rahmen der zur Behandlung oder Diagnosestellung notwendigen Gewebebiopsie gesondert aufgeklärt.* In der Regel verläuft die Entnahme kleiner Gewebeproben komplikationslos. Trotz aller Sorgfalt kann es aber zu seltenen Komplikationen wie Blutungen, Verletzung von Nerven mit Lähmungen oder Gefühlsstörungen, Wundinfektionen oder allergischen Reaktionen auf das lokale Betäubungsmittel kommen.

Nervenwasserflüssigkeit: Nervenwasserflüssigkeit (Gehirnwasser) kann – je nach Entscheidung Deiner behandelnden Ärztin / Deines behandelnden Arztes – nur als zusätzliche Entnahme von maximal bis zu 5 ml - erfolgen, wenn im Rahmen Deiner Behandlung sowieso Nervenwasserflüssigkeit gewonnen werden muss. Durch diese zusätzliche Entnahme entsteht Dir kein zusätzliches Risiko. *Über die sonst damit verbundenen Risiken wirst Du im Rahmen der zur Behandlung oder Diagnosestellung notwendigen Routinepunktion noch einmal gesondert aufgeklärt.*

Welcher Nutzen und welche Folgen aus der Studienteilnahme ergeben sich für Dich persönlich?

Da es meist sehr lange dauert, die Erkennung und Behandlung seltener Erkrankungen zu verbessern, hast Du selbst wahrscheinlich keinen unmittelbaren Nutzen für Deine Gesundheit von der wissenschaftlichen Nutzung Deiner Daten und Bioproben – zumindest können wir das nicht versprechen. Es ist aber im Einzelfall möglich, dass wir durch unsere Forschung Erkenntnisse gewinnen, die auch Deine konkrete Behandlung beeinflussen könnten. Sollten wir also im Verlauf der Studie solche Hinweise auf die mögliche genetische Ursache Deiner Erkrankung finden, könnte es sein, dass wir das Dir und Deinen Eltern mitteilen möchten. Deine Eltern können in der Einwilligungserklärung auswählen, ob Sie/Du solche Mitteilungen erhalten wollen oder nicht.

In seltenen Fällen kann es auch passieren, dass ein Forschungsergebnis darauf hindeutet, dass bei einem Studienteilnehmer neben der untersuchten Erkrankung wahrscheinlich auch eine zusätzliche schwerwiegende, bisher möglicherweise nicht erkannte Krankheit besteht oder in Zukunft auftreten wird, die behandelt oder deren Ausbruch sogar verhindert werden könnte. Das nennen wir dann „Zusatzfunde“. Falls den Forschern etwas auffällt, was für Deine Gesundheit wichtig sein könnte, teilen wir dies Deinen Eltern mit, wenn sie damit einverstanden sind.

Wer hat Zugang zu Deinen Patientendaten und Bioproben und wie werden diese geschützt?

Deine Bioproben und Daten werden nicht mit Deinen persönlichen Daten (Name, Geburtsdatum, Anschrift) gespeichert, sondern mit einem Buchstaben/Zahlen-Code verschlüsselt. Deine Daten können ausschließlich von Deinen behandelnden Ärzten Deiner Person zugeordnet werden.

Deine Bioproben und medizinische Daten können an Einrichtungen weitergegeben werden, die mit uns in dieser Studie zusammenarbeiten. Außerdem können Sie auch zur wissenschaftlichen Erforschung seltener Erkrankungen an Forscher weitergegeben werden, die nicht an dieser Studie beteiligt sind. Dazu haben Deine Eltern nähere Informationen erhalten. Die Forscher, die mit Deinen Bioproben arbeiten, kennen nur den Buchstaben/Zahlen-Code, sonst nichts. Auch wenn die Ergebnisse der Forschung veröffentlicht werden – z.B. in Fachzeitschriften oder im Internet – wird Dein Name niemals genannt.

Deine Patientendaten und verschlüsselten Bioproben sollen wenigstens **bis zu dem Tag, an dem Du 19 Jahre alt wirst, gespeichert** bzw. aufbewahrt werden. **An dem Tag, an dem Du volljährig wirst, kannst Du aber selbst über die weitere Verwendung Deiner gespendeten Bioproben und Daten entscheiden.** Dazu kontaktiert der Studienarzt/die Studienärztin Dich und Deine Eltern. Wenn du Dich (*innerhalb eines Jahres*) nicht zurückmeldest, werden von Dir evtl. noch vorhandene

Bioproben vernichtet und auch der Zuordnungsschlüssel vernichtet, so dass eine Zuordnung Deiner Daten zu Deiner Person auch über den Studienarzt/die Studienärztin nicht mehr möglich ist.

Erneute Kontaktaufnahme und Mitteilung von Studien-Ergebnissen

Möglicherweise möchten wir in Zukunft noch einmal Kontakt mit Dir und Deinen Eltern aufnehmen, z.B. um Dir wichtige Ergebnisse dieser Studie oder wichtige *Zusatzfunde* mitzuteilen (siehe weiter oben unter „[Welcher Nutzen und welche Folgen aus der Studienteilnahme ergeben sich für Dich persönlich?](#)“), oder auch, um von Dir noch zusätzliche Informationen und/oder Bioproben zu erbitten. Falls Du oder Deine Eltern das nicht möchten, solltest Du/Ihr das entsprechende Kästchen in der Einwilligungserklärung Deiner Eltern (bzw. Sorgeberechtigten) ankreuzen.

Alle Studien- und Forschungsergebnisse, die wir Dir/Deinen Eltern im Rahmen einer erneuten Kontaktaufnahme mitteilen, sind nur vorläufig, und stellen keine gültigen genetischen Befunde dar.

In Abstimmung mit Dir und Deinen Eltern können die Ärzte, die Dich betreuen, eine nochmalige qualitätskontrollierte humangenetische Untersuchung Deiner Erbsubstanz auf Grundlage des deutschen Gendiagnostik-Gesetzes (GenDG) veranlassen. Wir helfen Dir/Euch gerne bei der Vermittlung.

Was beinhaltet Dein Widerrufsrecht?

Deine Zustimmung ist freiwillig!

Du kannst Deine Zustimmung zur weiteren Erhebung und wissenschaftlichen Nutzung Deiner Patientendaten und der von Dir zur Verfügung gestellten Bioproben jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne nachteilige Folgen für Dich oder Deine Eltern widerrufen.

Im Falle eines Widerrufs werden die von Dir für die Forschung zur Verfügung gestellten Bioproben vernichtet und Deine gespeicherten (medizinischen) Patientendaten gelöscht. Wenn eine Löschung nicht oder nicht mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist, werden Deine Patientendaten anonymisiert, indem der Dir zugeordnete Identifizierungscode (Zuordnungsschlüssel) gelöscht wird.

Für einen Widerruf wende Dich bitte an Deine betreuende Ärztin / Deinen betreuenden Arzt:

Name: _____ Tel.: _____

oder an die Studienleitung an der Technischen Universität München, Sekretariat Institut für Humangenetik: Tel. 089-4140-6381, welche Dein Anliegen dann an den von Dir genannten Arzt weiterleiten wird.

Weitere Informationen zum Datenschutz

Deine Eltern und Du können vom Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München im Rahmen der gesetzlichen Vorgaben Auskunft über die von Dir gespeicherten Daten verlangen; sollten unrichtige personenbezogene Daten verarbeitet werden, haben Deine Eltern und Du ein Recht auf Berichtigung. Deine Eltern und Du könnt die Löschung personenbezogener Daten oder die Einschränkung der Verarbeitung oder die Datenübertragung verlangen.

Bei Fragen zum Verlauf der Studie und zur Verarbeitung Ihrer Daten kannst du Dich gerne an die Studienleitung im Institut für Humangenetik wenden (Kontakt über: sekretariat.ihg@mri.tum.de, Tel. 089 4140 6381).

Verantwortlicher für die Datenverarbeitung im Sinne der DSGVO ist **das Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München**, Anstalt des öffentlichen Rechts, Ismaninger Straße 22, 81675 München, Tel.: 089-4140-0 oder E-Mail: vorstand@mri.tum.de. Das Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München hat einen behördlichen Datenschutzbeauftragten bestellt. An

ihn können sich Deine Eltern und Du mit allen Anliegen rund um Deine Patientendaten wenden, oder gegebenenfalls auch mit einer Beschwerde über Datenschutzverstöße. Seine Kontaktdaten lauten wie folgt:

Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München, Stabsstelle Datenschutz, Ismaninger Straße 22, 81675 München, Tel.: 089-4140-0 oder E-Mail: datenschutz@mri.tum.de.

Deine Eltern und Du haben außerdem ein Beschwerderecht bei jeder Datenschutzaufsichtsbehörde. Eine Liste der Aufsichtsbehörden in Deutschland findest Du unter:

https://www.bfdi.bund.de/DE/Infothek/Anschriften_Links/anschriften_links-node.html

Die für das Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München zuständige Datenaufsichtsbehörde ist:

der **Bayerische Landesbeauftragte für den Datenschutz**, Postfach 22 12 19, 80502 München, E-Mail: poststelle@datenschutz-bayern.de

Solltest Du oder Deine Eltern (bzw. Sorgeberechtigten) noch Fragen zu dem Forschungsprojekt „Ursachenerkennung von seltenen Erkrankungen durch genomweite Sequenzierung“ haben, stehen wir gerne auch in Zukunft jederzeit für ein Gespräch zur Verfügung.