

Patienten-Information für Jugendliche (12-17 Jahre)
**zur wissenschaftlichen Studie „Bavarian Genomes“
(1000 Klinische Genome)**
*Identifizierung von genetischen Ursachen für
Seltene Erkrankungen*

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 am Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München 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 Seltene 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), das Aufklärungsgespräch und die Einholung Deiner Zustimmung erfolgen nur durch im GenDG geschulte Ärzte.

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

Prof. Dr. Th. Meitinger
Projektkoordination

Sekretariat: Iris Weisenstein
sekretariat.ihg@mri.tum.de
Trogerstrasse 32 / III.OG
D-81675 München
Tel. +49 (089) 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 verschiedene **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 Seltene Erkrankung verläuft und sie dann vielleicht auch besser behandeln können, müssen wir genetische (d.h. erblich bedingte) Krankheitsursachen genauer verstehen. Unsere wissenschaftliche Studie soll den Grundstein für neue Verfahren bei der zukünftigen Diagnostik von Patienten mit Seltenen Erkrankungen legen.

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 Angehörige/Familienmitglieder darum, Blutproben für die medizinische Forschung zu spenden. Die Aussagekraft genetischer Untersuchungen wird wesentlich verbessert, wenn auch Deine Eltern oder andere Verwandte untersucht werden können.

Im ersten Schritt wird die gesamte Erbsubstanz (bzw. das *Genom*) auf krankheitsverursachende Veränderungen im Zusammenhang mit der jeweiligen Seltenen Erkrankung untersucht. 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, 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) beschreiben wir Deinen momentanen Gesundheitszustand möglichst genau. Ausgewählte Untersuchungsdaten werden dann in verschlüsselter Form in unsere Studien-Datenbank aufgenommen. Verschlüsselt

heißt, dass wir nicht Deinen Namen oder Deinen Geburtstag zur Kodierung verwenden, sondern nur ein **zufälliger Buchstaben-Nummern-Code** für Deine Daten und Bioproben vergeben wird.

Allen Studienteilnehmern wird Blut abgenommen, um daraus die Untersuchung der Erbsubstanz (das *Genom*) 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:

- Urinprobe (Spontanurin)
- 24-Stunden Sammelurin
- Speichel
- Hautprobe (*Gewebeprobe aus der Haut nur bei Kindern und Jugendlichen, bei denen im Rahmen der medizinischen Diagnostik oder Behandlung **ohnehin** eine Hautprobe entnommen wird*)
- Nervenflüssigkeit (*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 Gewebeproben und/oder Körperflüssigkeiten, die Dir bereits zur Untersuchung entnommen wurden und danach nicht mehr benötigt werden (*Restmaterialien*), auch für unsere Studie „Bavarian Genomes“ verwenden dürfen.

Risiken

Identifizierung Deiner Person: Bei jeder Nutzung von Patientendaten im Rahmen von Forschungsprojekten besteht durch das Hinzuziehen weiterer Informationen, z.B. aus dem Internet (öffentliche Datenbanken) oder sozialen Netzwerken (z.B. Facebook) das Restrisiko, 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.

Hautprobe: Der Eingriff wird nur bei Jugendlichen durchgeführt, bei denen für die medizinische Behandlung **ohnehin** eine Hautprobe 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 Hautbiopsie gesondert aufgeklärt.* In der Regel verläuft die Entnahme kleiner Hautproben 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.

Nervenflüssigkeit: Nervenflüssigkeit (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 Nervenflüssigkeit 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 die Erforschung Seltener Erkrankungen Erkenntnisse gewinnen, die auch Deine konkrete Behandlung beeinflussen könnte. Sollten wir also im Verlauf der Studie „Bavarian Genomes“ 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 Forschungs-Ergebnis darauf hindeutet, dass bei einem Studienteilnehmer neben der Seltenen Erkrankung wahrscheinlich auch eine zusätzliche schwerwiegende, bisher möglicherweise nicht erkannte Krankheit besteht oder in Zukunft auftreten wird, die behandelt oder deren Ausbruch zumindest 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) versehen, sondern mit einem Buchstaben/Zahlen-Code verschlüsselt.

Deine persönlichen Daten bleiben in der Einrichtung, in der die Proben und Daten gewonnen wurden, und werden dort getrennt von den Bioproben und Deinen medizinischen Daten und Befunden gespeichert. Deine Bioproben und medizinische Daten können in kodierter Form an andere Einrichtungen wie die an der Studie „Bavarian Genomes“ beteiligten Universitäten/Unikliniken und nicht-universitäre Forschungseinrichtungen weitergegeben werden. 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 (in Einzelfällen nach Abstimmung mit den zuständigen Datenschutzaufsichtsbehörden sowie den unabhängigen lokalen Ethikkommissionen auch länger). **An dem Tag, an dem Du volljährig wirst, kannst Du aber selbst über die weitere Verwendung Deiner gespendeten Bioproben und Daten entscheiden.** Dazu werden wir Dich und Deine Eltern benachrichtigen. Wenn wir dann (*innerhalb eines Jahres*) keine Rückmeldung von Dir erhalten, werden von Dir evtl. noch vorhandene Bioproben vernichtet und Deine Daten dürfen nur noch in anonymisierter Form weiterverwendet werden. Nach Anonymisierung ist allerdings eine Zuordnung Deiner Daten zu Deiner Person nicht mehr möglich, da der Zuordnungsschlüssel vernichtet wurde.

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 mich 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 die Studienleitung des Projekts „Bavarian Genomes“ an der Technischen Universität München Sekretariat Institut für Humangenetik: Tel. 089-4140-6381.

Weitere Datenschutzrechte

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.

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, Stabstelle 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