

Information für Patienten und Probanden

zur wissenschaftlichen Studie

Aufklärung genetischer Ursachen und Mechanismen von mitochondrialen Erkrankungen

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient!
Sehr geehrte Angehörige!

Wir laden Sie ein, an der wissenschaftlichen mitoNET-Studie „Aufklärung genetischer Ursachen und Mechanismen von mitochondrialen Erkrankungen“ teilzunehmen. Diese Studie wird in einem Netzwerk von mehreren Zentren für mitochondriale Erkrankungen durchgeführt (www.mitonet.org, siehe Liste der mitoNET-Zentren am Ende dieses Dokuments). Sie werden an einem dieser mitoNET-Zentren betreut. Während Ihrer stationären Versorgung oder ambulanten Vorstellung werden dafür von Ihnen Daten über Ihren Gesundheitszustand erhoben (im Weiteren „Patientendaten“ genannt). Darüber hinaus werden bei einer Blutentnahme oder einem operativen Eingriff eventuell auch Bioproben gewonnen (Gewebe oder Körperflüssigkeiten). Auch Informationen zum Gesundheitszustand Ihrer Angehörigen können für das Verständnis von Krankheiten wichtig sein. Diese Daten werden im Folgenden ebenfalls als „Patientendaten“ bezeichnet. Dies gilt auch für die Daten Angehöriger, die bisher keine Patienten des Uniklinikums sind.

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 (089) 4140 - 6381
Fax: - 6382

„Patientendaten“

Patientendaten sind alle Informationen zu Ihrer Person, die anlässlich der Untersuchung und Behandlung erfasst werden oder bereits früher erhoben wurden. Beispiele für Patientendaten sind: Daten aus Arztbriefen, Ihre gesamte Krankengeschichte, die Ergebnisse und Befunde aus aktuellen und bei Ihnen bereits früher durchgeführten medizinischen Untersuchungen (wie z.B. Ultraschalluntersuchungen, EMG, Röntgen- oder Kernspintuntersuchungen). Ebenfalls zu Patientendaten zählen die Ergebnisse aktueller und früherer Laboruntersuchungen von Blut, Urin, Nervenflüssigkeit oder Gewebeproben, einschließlich der Untersuchungen Ihrer Erbsubstanz (auf genetisch bedingte Erkrankungen oder Veranlagungen) oder der Erbsubstanz von Tumoren (auf genetische Krebs-Veränderungen).

Medizinische Forschung ist notwendig, um die Früherkennung, Behandlung und Vorbeugung von Krankheiten laufend zu verbessern; dazu können Erkenntnisse, die wir aus Patientendaten und Bioproben gewinnen, sehr viel beitragen.

Deshalb fragen wir unsere Patienten und daher auch Sie nach der Bereitschaft, uns bestimmte Patientendaten und Bioproben im Rahmen dieser Studie sowie für weitere medizinische Forschungszwecke zur Verfügung zu stellen.

Wenn Sie zustimmen, erfolgt die qualitätskontrollierte Langzeit-Lagerung der Ihnen zur Verfügung gestellten Bioproben in der Biomaterialbank des Klinikums rechts der Isar.

Sie werden zusätzlich gefragt, an der Register-Studie des mitoNET teilzunehmen. Wenn Sie an beiden Studien teilnehmen, werden einige Basisdaten aus dem Register zur Einordnung Ihrer Bioprobe an der oben genannten besonders geschützten Forschungs-Datenbank des Klinikums rechts der Isar gespeichert.

Ihre Einwilligung ist freiwillig. Wenn Sie an unserer Studie nicht teilnehmen möchten oder Ihre Einwilligung später widerrufen möchten, erwachsen Ihnen daraus keine Nachteile.

Wenn Sie mit der nachfolgend beschriebenen Art und Dauer der Nutzung Ihrer Patientendaten und Bioproben nicht in vollem Umfang einverstanden sind oder Ihre Rückfragen nicht zufriedenstellend beantwortet wurden, sollten Sie Ihre Einwilligung nicht erteilen.

Im Rahmen dieses Forschungsprojektes halten wir uns an die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes (GenDG), das Aufklärungsgespräch und die Einholung Ihrer Einwilligung erfolgen nur durch im GenDG geschulte Ärzte.

Im Folgenden informieren wir Sie über die Ziele dieses Forschungsvorhabens, die Verfahrensweisen und die Maßnahmen zum Schutz der personenbezogenen Daten und Bioproben der Studienteilnehmer, damit Sie auf dieser Grundlage eine Entscheidung treffen können.

Mitochondriale Erkrankungen

Bei den mitochondrialen Erkrankungen handelt es sich um **eine Gruppe von seltenen Erkrankungen**, denen eine Funktionsstörung der Mitochondrien („Kraftwerke“ der Zelle) zugrunde liegt. Eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie **nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen** betrifft. Die große Mehrheit dieser seltenen Krankheiten ist erblich bedingt, sie machen sich deshalb häufig schon bei der Geburt oder im frühen Kindesalter bemerkbar. Manche dieser Krankheiten entwickeln sich auch erst in der späteren Kindheit oder im Erwachsenenalter. Es wurden bereits Veränderungen (sogenannte *Mutationen*) in vielen verschiedenen Erbanlagen (*Genen*) gefunden, die seltene Erkrankungen verursachen können. Viele solcher ursächlichen *Gene* sind jedoch nach wie vor unbekannt. Schweregrad, Verlauf und Therapie der seltenen Erkrankung sind oft davon abhängig, welches Gen betroffen ist bzw. welche Mutation vorliegt. Um eine bessere Grundlage für künftige Behandlungsmöglichkeiten zu schaffen, ist es notwendig, genetische (d.h. erblich bedingte) Krankheitsursachen besser zu verstehen.

Die Untersuchungen von Veränderungen der Erbsubstanz in Zusammenschau mit den jeweiligen Krankheitsbildern bilden die Grundlage für neue Diagnostik- und Behandlungsansätze. Wir möchten die gesamte Erbsubstanz (das *Genom*) von Patienten und ihren Angehörigen bzw. Familien untersuchen, deren Erkrankungsursachen in den bisher durchgeführten Untersuchungen der Erbsubstanz noch nicht herausgefunden wurden. Unsere wissenschaftliche Studie soll den Grundstein für neue Verfahren bei der zukünftigen Diagnostik von Patienten mit mitochondrialen Erkrankungen legen.

Ziele der Studie

Ziel unseres Vorhabens ist es herauszufinden, welche erblich bedingten (bzw. genetischen) Veränderungen zu bestimmten Erkrankungen der Mitochondrien führen. Ihre Patientendaten und

Bioproben sollen nur der medizinischen Forschung zur Verfügung gestellt werden, finanzielle Interessen werden nicht verfolgt. Medizinische Forschung dient ausschließlich dazu, die Erkennung, Behandlung und Vorbeugung von Krankheiten zu verbessern. Als Forschungsprojekt ist es deshalb **nicht primäres Ziel** dieser Studie, bei Ihnen eine Diagnose zu erstellen oder Ihre konkrete Behandlung zu beeinflussen.

Ablauf der Studie

Um die Veränderungen in der Erbsubstanz (bzw. den *Genen*) systematisch zu untersuchen, bitten wir Patienten, die eine mitochondriale 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 die Eltern und/oder andere Verwandte des betroffenen Patienten/der betroffenen Patientin untersucht werden.

Im Rahmen der Studie wird bei einigen Bioproben-Spendern – Kindern sowie Erwachsenen – die gesamte Erbsubstanz (das *Genom*) auf krankheitsverursachende Veränderungen hin untersucht, die mit der jeweiligen seltenen Erkrankung in Zusammenhang stehen könnten. Die Bedeutung von Veränderungen in der Erbsubstanz kann dann durch die Untersuchung weiterer zur Verfügung gestellter Bioproben bestätigt werden, wie z.B. durch die Untersuchung von Botenmolekülen der Erbsubstanz (die sogenannten *Ribonukleinsäuren*, kurz RNS), Eiweißen oder Stoffwechselprodukten, welche aus Blut, aber auch aus Geweben isoliert werden können. Dabei dienen die erhobenen Daten nicht nur zur Erforschung der Ihrer Erkrankung, sondern liefern auch vergleichende Informationen für andere seltene Erkrankungen.

Zur Einschätzung, ob eine gefundene Veränderung in der Erbsubstanz krankheitsverursachend ist oder nicht, ist es in der Regel notwendig, die Erbanlagen der Eltern von Betroffenen sowie die Erbanlagen von weiteren Familienangehörigen vergleichend zu untersuchen. Deshalb bitten wir Sie, auch Ihre Familienangehörigen anzusprechen und auf unsere Studie hinzuweisen. Diese werden dann in gleicher Weise aufgeklärt und können an unserer Studie teilnehmen, auch ohne selbst von einer seltenen Erkrankung betroffen zu sein.

Worum bitten wir Sie?

- Patienten oder Angehörige werden von den behandelnden Ärzten Ihres mitoNET-Zentrums mündlich und schriftlich aufgeklärt. Wir bitten Sie dann nach ausreichender Bedenkzeit um Ihre schriftliche Einwilligung zur Teilnahme an unserer Studie „Aufklärung genetischer Ursachen und Mechanismen von mitochondrialen Erkrankungen“.
- Anhand Ihrer Patientendaten (siehe auch Kasten auf S.1) wird der momentane Gesundheitszustand möglichst genau beschrieben. Ausgewählte, standardisierte Patientendaten werden aus dem mitoNET-Register in **verschlüsselter Form** in die Studien-Datenbank des Klinikums rechts der Isar aufgenommen. Verschlüsselt heißt, dass weder Ihr Name noch die Initialen noch das Geburtsdatum zum Verschlüsseln verwendet werden, sondern nur ein **zufälliger Buchstaben-Nummern-Code**, das sogenannte Pseudonym (siehe auch unter [„Wer hat Zugang zu Ihren 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 durchzuführen. Je nachdem, welche Erkrankung oder veränderte Erbanlage wir bei Ihnen vermuten, werden wir Sie zur besseren Überprüfung evtl. um folgende weitere Bioproben bitten:

Ihre betreuende Ärztin/Ihr betreuender Arzt kreuzt mit Ihnen gemeinsam die eventuell noch zusätzlich benötigten Bioproben an:

- Urinprobe (Spontanurin)
 - 24-Stunden Sammelurin
 - Speichel
 - Hautbiopsie (*nur Patienten, bei denen **ohnehin** eine Hautprobe nötig ist*)
 - Muskelbiopsie (*Gewebeprobe aus dem Muskel, nur wenn im Rahmen der medizinischen Diagnostik oder Behandlung **ohnehin** eine solche Gewebeprobe entnommen wird*)
 - Nervenflüssigkeit (*nur Patienten, bei denen im Rahmen einer **ohnehin** notwendigen Routinepunktion maximal 5 ml Hirnwasser zusätzlich entnommen werden*)
- Zudem bitten wir Sie darum, dass wir Bioproben wie kleine Gewebeteile und/oder Körperflüssigkeiten, die Ihnen 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.
 - Für den Umgang mit den Bioproben, deren Verschlüsselung (oder auch Pseudonymisierung) und den aus den Bioproben gewonnenen Analyseergebnissen gelten dieselben Regeln und Grundsätze, die bereits oben für Ihre Patientendaten beschrieben wurden.

Risiken

Identifizierung Ihrer 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*), das Restrisiko einer Rückverfolgbarkeit zu Ihrer Person. Grundsätzlich erhöht ist das Risiko einer Rückverfolgbarkeit bei genetischen Daten. Die Erbinformation eines Menschen ist fast immer eindeutig auf eine Person beziehbar, also auch auf Sie. Das ist insbesondere dann der Fall, wenn Sie selbst Informationen zu Ihrer Erbsubstanz (d.h. genetische Daten) oder andere Gesundheitsdaten, z.B. zur Ahnenforschung im Internet, veröffentlichen.

Blutentnahme: Für Patienten bestehen in der Regel sehr geringe Risiken, die über die üblichen Risiken einer Routine-Blutentnahme **nicht** hinausgehen. Die Zusatz-Blutprobe für die Untersuchung der Erbsubstanz beträgt nur wenige Milliliter (weniger als ein Teelöffel). Für weitergehende laborchemische Untersuchungen werden – je nachdem welche Erkrankung oder veränderte Erbanlage wir bei Ihnen vermuten – noch weitere Blutproben benötigt. Die insgesamt entnommene Blutmenge beträgt jedoch höchstens 25 ml (ca. zwei Esslöffel). Übliche Risiken einer Blutentnahme umfassen leichte Schmerzen an der Einstichstelle; zudem kann um die Einstichstelle herum ein blauer Fleck (ein *Hämatom*) entstehen, der eventuell einige Tage sichtbar ist. In äußerst seltenen Fällen kann es auch zur Bildung eines Blutgerinnsels (einer *Thrombose*), einer örtlich begrenzten Entzündung und/oder einer Blutvergiftung kommen. Noch seltener kann es auch zu einer dauerhaften Schädigung von Nerven mit darauffolgender Empfindungsstörung oder sogar Lähmung kommen.

Risiken bei der Gewinnung anderer eventuell benötigter Bioproben:

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

Gewebeprobe: Der Eingriff wird in örtlicher Betäubung und *nur im Behandlungskontext* durchgeführt, wenn **ohnehin** die Entnahme einer Gewebeprobe (Haut, Muskel) vorgesehen ist. *Über die damit verbundenen Risiken wird im Rahmen der zur Behandlung oder Diagnosestellung notwendigen Gewebebiopsie gesondert aufgeklärt.* Trotz aller Sorgfalt kann es aber zu Komplikationen kommen; zum Beispiel kann um die Entnahmestelle ein blauer Fleck (bzw.

Hämatom) entstehen. In seltenen Fällen kann es auch zu Weichteilschäden und Nervenschäden im Entnahmbereich, einer örtlich begrenzten Entzündung und/oder einer Blutvergiftung kommen. Noch seltener ist eine dauerhafte Schädigung von Nerven mit darauffolgender Empfindungsstörung oder sogar Lähmung.

Nervenflüssigkeit: Hirnwasser (Liquor) für das Forschungsprojekt kann ausschließlich bei einer im Rahmen der medizinischen Behandlung/Diagnostik **ohnehin** geplanten Punktion als zusätzliche Entnahme von maximal 5 ml erfolgen. Über die damit verbundenen Risiken wird im Rahmen der zur Behandlung oder Diagnosestellung notwendigen Routinepunktion gesondert aufgeklärt. Die entnehmenden Ärzte stellen sicher, dass die Entnahme zusätzlicher Nervenflüssigkeit bei Ihnen **mit keinem zusätzlichen gesundheitlichen Risiko** verbunden ist.

Wer erhält das Eigentum an Ihren Bioproben?

Mit Ihrer Einwilligung zur Gewinnung, Lagerung und wissenschaftlichen Nutzung Ihrer Bioproben übertragen Sie gleichzeitig das Eigentum samt aller Nutzungsrechte an das Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München.

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

Mit der Bereitstellung Ihrer Patientendaten schaffen Sie die Voraussetzung für Forschung zu seltenen Erkrankungen der Mitochondrien und tragen dazu bei, dass Menschen mit ähnlichen Symptomen wie bei Ihnen in Zukunft besser geholfen werden kann.

Persönlich können Sie und Ihre Angehörigen zur Klärung Ihrer aktuellen Beschwerden bzw. der möglicherweise vorliegenden Erkrankung meist keinen unmittelbaren Vorteil oder Nutzen erwarten.

Es ist jedoch im Einzelfall möglich, dass wir im Verlauf der Studie Hinweise auf die mögliche genetische Ursache Ihrer Erkrankung finden und Ihnen dies mitteilen möchten. Sie haben in der Einwilligungserklärung die Wahl, solchen Mitteilungen zuzustimmen oder diese abzulehnen.

Da die in unserer Studie angewendeten Methoden zur Entdeckung neuer Mutationen die gesamte Erbsubstanz (bzw. das *Genom*) untersuchen, besteht des Weiteren die Möglichkeit der Entdeckung von sogenannten *Zusatzfunden*, über die wir Sie informieren können. Darunter versteht man beispielsweise Veränderungen in der Erbsubstanz, die medizinisch eventuell für Sie selbst oder Ihre Nachkommen von Bedeutung sein könnten (z.B. ein erhöhtes Krebsrisiko mit sich bringen), die aber **nicht** mit Ihrer seltenen Erkrankung in Zusammenhang stehen. Bei der Auswertung von Forschungsergebnissen könnte sich aber auch der dringende Verdacht auf eine schwerwiegende, bisher möglicherweise nicht erkannte Krankheit ergeben, die behandelt oder deren Ausbruch verhindert werden könnte. Auch diese Ergebnisse werden nur dann mitgeteilt, wenn Sie in der Einwilligungserklärung angeben, dass wir Sie in diesem Zusammenhang kontaktieren dürfen.

Beachten Sie dabei, dass Sie Gesundheitsinformationen, die Sie durch eine solche Rückmeldung erhalten, keine hinreichende Aussagekraft haben, sondern **immer** einer weiterführenden Diagnostik durch Ihre behandelnden Ärzte bedürfen. Erst diese **bestätigten** Befunde müssen Sie dann unter Umständen auch bei anderen Stellen (z.B. vor Abschluss einer Lebensversicherung) angeben, wodurch Nachteile entstehen könnten. Da für unsere wissenschaftliche Studie auch Informationen aus Ihrer Erbsubstanz genutzt werden, kann sich das auch auf Ihre erblich bedingte (bzw. genetische) Veranlagung für bestimmte Erkrankungen beziehen. Informationen aus Ihrer Erbsubstanz können auch Bedeutung für Ihre Familienangehörigen und deren weitere Familienplanung haben. Sie können Ihre Entscheidung für oder gegen die Möglichkeit einer Rückmeldung jederzeit durch Mitteilung an uns ändern.

Wer hat Zugang zu Ihren Daten und Bioproben und wie werden diese geschützt?

Zugang und Schutz in dieser Studie

Die im Rahmen unserer wissenschaftlichen Studie erhobenen Daten und gewonnenen Bioproben werden ausschließlich pseudonymisiert (d.h. verschlüsselt) weitergegeben und analysiert. Alle Patientendaten können ausschließlich von den Mitgliedern des persönlichen Behandlungsteams Ihres Zentrums dem Patienten zugeordnet werden.

Patientendaten und Bioproben dürfen vom jeweiligen Empfänger nur im Rahmen dieses Forschungsvorhabens zu dem vorbestimmten Forschungszweck genutzt und nicht zu anderen Zwecken weitergegeben werden

Ihre Patientendaten und Bioproben werden darüber hinaus nur weitergegeben, wenn Sie hierzu eine gesonderte Einwilligung erteilt haben. Diese Daten und Bioproben werden ausschließlich für wissenschaftliche Zwecke genutzt; sie werden nicht verkauft!

Die Erbsubstanz wird aus der Blutprobe im molekulargenetischen Labor des Institutes für Humangenetik am Klinikum rechts der Isar isoliert. Darüber hinaus werden in der Biomaterial- und Datenbank des Instituts für Humangenetik des Klinikums rechts der Isar auch alle nicht sofort analysierten Bioproben qualitätskontrolliert gelagert. Die genetischen Analysen (*Sequenzierung*) erfolgen am Klinikum rechts der Isar in München und im Rahmen einer Kooperation am Helmholtz Zentrum München in einem genetischen Forschungslabor.

Die Speicherung und die Auswertung der von den Studienteilnehmern gewonnen Daten erfolgt auf der gesicherten lokalen Datenbank auf einem Server des Klinikums rechts der Isar am Helmholtz Zentrum München und am Klinikum rechts der Isar. Neben diesen Analyse-Daten sind das auch einige wenige Patientendaten (z.B. das Geschlecht und Alter des Studienteilnehmers, der vermutete Erbgang und einzelne gezielt ausgewählte Untersuchungsdaten, sogenannte Basisdaten), die aus dem Register zur Verfügung gestellt werden. Falls Sie nicht an der Register-Studie teilnehmen, werden diese vom behandelnden Arzt mitgeteilt. Die vollständigen personenbezogenen Patientendaten und Untersuchungsbefunde sowie Einzelheiten zur Ausprägung und zum Schweregrad der Erkrankung verbleiben in der Datenbank des Sie betreuenden mitoNET-Zentrums.

Ihre Patientendaten und Bioproben sollen für **30 Jahre** ab dem Zeitpunkt Ihrer Einwilligung gespeichert bzw. aufbewahrt werden, wenn Sie nicht vorher widerrufen. Im Falle eines Widerrufs werden Ihre Bioproben vernichtet und Ihre Patientendaten gelöscht. Wenn eine Löschung nicht oder nicht mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist, werden Ihre Patientendaten anonymisiert, indem der Ihnen zugeordnete Identifizierungscode gelöscht wird. In besonderen Fällen können Ihre Daten und Bioproben auch über 30 Jahre hinaus von erheblicher Bedeutung für die Wissenschaft und die weitere Erforschung von Seltenen Erkrankungen der Mitochondrien sein. In diesen Fällen würden wir in Abstimmung mit den zuständigen Datenschutzaufsichtsbehörden und den lokalen unabhängigen Ethikkommissionen klären, ob auch eine weitergehende Nutzung Ihrer Daten und Bioproben möglich ist.

Zudem bitten wir Sie um die Einwilligung, Ihre pseudonymisierten (d.h. verschlüsselten) ausgewählten Patientendaten und Bioproben zur wissenschaftlichen Untersuchung ggf. auch an Labore und Forscher weitergeben zu dürfen, die mit uns im Rahmen der Studie „Aufklärung genetischer Ursachen und Mechanismen von mitochondrialen Erkrankungen“ zusammenarbeiten; das sind insbesondere unsere Forschungspartner in dem Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen („mitoNET“, www.mitonet.org, s. Liste S. 10) Wenn Sie mit einer Weitergabe Ihrer pseudonymisierten Patientendaten und Bioproben an diese mitoNET-Zentren nicht einverstanden sind, können Sie an unserer Studie nicht teilnehmen.

Weitergabe von Daten und Bioproben über diese Studie hinaus

Darüber hinaus können Sie durch Ankreuzen eines entsprechenden Kästchens in der Einwilligungserklärung entscheiden, ob die pseudonymisierten Patientendaten, Analysedaten und Bioproben zu wissenschaftlichen Zwecken ggf. auch an Wissenschaftler und Zentren für seltene Erkrankungen

innerhalb und ggf. auch außerhalb der Europäischen Union (EU) weitergegeben werden dürfen, die nicht an dieser Studie beteiligt sind. Dabei ist zu beachten, dass eine Weitergabe an Empfänger in Ländern **außerhalb der EU nur dann** möglich ist, wenn **eine** der folgenden Voraussetzungen erfüllt ist:

- die Europäische Kommission hat bei dem jeweiligen Land ein angemessenes gesetzliches Datenschutzniveau festgestellt, **oder** (wenn dies nicht erfolgt ist)
- das Klinikum rechts der Isar vereinbart mit den Forschungspartnern **vertragliche Datenschutzklauseln**, die von der Europäischen Kommission oder der zuständigen Aufsichtsbehörde beschlossen oder genehmigt wurden. In diesem Fall können Sie vom Klinikum rechts der Isar eine Kopie dieser Datenschutzklauseln erhalten

Unabhängig von Ihrer Entscheidung sind Sie natürlich jederzeit berechtigt, von den Studienärzten zu erfahren, welche Labore und Forscher ggfs. mit weiteren wissenschaftlichen Untersuchungen betraut wurden.

Die ärztliche Schweigepflicht und die jeweils geltenden Datenschutzbestimmungen müssen von diesen externen Laboren und Forschern selbstverständlich eingehalten werden. Zudem werden immer nur Ihre doppelt pseudonymisierten Daten und Bioproben weitergegeben und ausgewertet bzw. analysiert. Namensteile, Initialen oder Geburtsdaten dürfen bei der doppelten Pseudonymisierung nicht verwendet werden, sondern (wie weiter oben schon beschrieben) nur ein **Nummern-Buchstaben-Code**.

Eine direkte Zuordnung von Daten oder Bioproben zu Ihrer Person ist in der Regel nur dann möglich, wenn der Zuordnungs-Schlüssel zwischen Codierung und Person bekannt ist. Der für dieses Projekt verwendete Zuordnungs-Schlüssel ist **ausschließlich** Ihrer betreuenden Ärztin/ Ihrem betreuenden Arzt sowie der lokalen Leitung der Studie „Aufklärung genetischer Ursachen und Mechanismen von mitochondrialen Erkrankungen“ bekannt. **Dritte erhalten keinen Einblick in Originalunterlagen bzw. Ihre Krankenakte.**

Auch die Veröffentlichung wissenschaftlicher Ergebnisse erfolgt ausschließlich in einer Weise, die keine Rückschlüsse auf Ihre Person zulässt; darüber hinaus ist eine Veröffentlichung der Gesamtheit Ihrer Erbsubstanz (des *Genoms*) ohne Ihre ausdrückliche schriftliche Einwilligung ausgeschlossen. Möglich ist allerdings eine Aufnahme des ganzen oder von bestimmten Abschnitten des Genoms in besonders geschützte Datenbanken, die für die Allgemeinheit unzugänglich sind, wenn Sie hierzu gesondert eingewilligt haben. Eine solche Datenbank ist das Deutsche Humangenom-Phenom-Archiv (ghga.dkfz.de).

Erneute Kontaktaufnahme und Mitteilung von Studien-Ergebnissen

Wir möchten Sie möglicherweise aus folgenden Gründen nochmals kontaktieren: Zum einen wollen wir eventuell weitere Informationen zu Ihrem Krankheitsbild gewinnen oder Sie um weitere Bioproben bitten. Zum anderen wollen wir Ihnen gegebenenfalls Studien-Ergebnisse mitteilen, die für Ihre Erkrankung medizinisch relevant sein könnten. Dies bezieht sich auch auf möglicherweise anfallende Zusatzfunde (siehe weiter oben unter „[Welcher Nutzen und welche Folgen aus der Studienteilnahme ergeben sich für Sie persönlich?](#)“). Wenn Sie mit einer erneuten Kontaktaufnahme einverstanden sind, sollten Sie das entsprechende Kästchen in der Einwilligungserklärung ankreuzen. Ihre Entscheidung für oder gegen eine Kontaktaufnahme können Sie jederzeit durch Mitteilung an uns ändern.

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

In Abstimmung mit Ihnen können Ihre betreuenden Ärzte eine nochmalige qualitätsgeprüfte humangenetische Untersuchung der Erbsubstanz auf Grundlage des deutschen Gendiagnostik-Gesetzes (GenDG) veranlassen. Wir helfen gerne bei der Vermittlung.

Wie lange gilt Ihre Einwilligung?

Ihre Einwilligung in die Erhebung von Patientendaten und zur Gewinnung von Bioproben gilt, wenn Sie sie nicht vorher widerrufen (siehe unten), zunächst für einen Zeitraum von **fünf Jahren** ab Unterzeichnung Ihrer Einwilligungserklärung. Das bedeutet, dass in den kommenden fünf Jahren – mit vorheriger Ankündigung – nochmals Patientendaten und ggf. nochmals Bioproben von Ihnen gewonnen werden dürfen, ohne dass Sie an Ihrem jetzigen mitoNET-Zentrum eine neue Einwilligungserklärung unterzeichnen müssen.

Sollten Sie nach Ablauf von fünf Jahren wieder in einem mitoNET-Zentrum vorstellig werden, bitten wir Sie eventuell erneut um Ihre Einwilligung.

Die Nutzung der ab dem Zeitpunkt Ihrer Einwilligung von Ihnen erhobenen Patientendaten und gewonnenen Bioproben bleibt aber über den Zeitraum von fünf Jahren hinaus zulässig.

Was beinhaltet Ihr Widerrufsrecht?

Ihre Einwilligung ist freiwillig!

Sie können Ihre Einwilligung zur weiteren Erhebung sowie zur wissenschaftlichen Nutzung Ihrer Patientendaten und der von Ihnen zur Verfügung gestellten Bioproben jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne nachteilige Folgen für Sie widerrufen. Ein Widerruf bezieht sich dabei immer nur auf die künftige Verwendung Ihrer Patientendaten und Bioproben. Informationen aus bereits durchgeführten Analysen oder bereits veröffentlichten Studien können nachträglich nicht mehr entfernt werden.

Im Falle eines Widerrufs werden die von Ihnen für die Forschung zur Verfügung gestellten Bioproben vernichtet und Ihre auf Grundlage dieser Einwilligung gespeicherten Patientendaten gelöscht. Wenn eine Löschung nicht oder nicht mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist, werden Ihre Patientendaten anonymisiert, indem der Ihnen zugeordnete Identifizierungscode gelöscht wird. Die Anonymisierung Ihrer Patientendaten kann allerdings eine spätere Zuordnung von – insbesondere genetischen – Informationen zu Ihrer Person über andere Quellen niemals völlig ausschließen.

Für einen Widerruf wenden Sie sich bitte an Ihre betreuende Ärztin/Ihren betreuenden Arzt:

Name: _____

Tel.: _____

oder die Studienleitung an der Technischen Universität München, Sekretariat Institut für Humangenetik: Tel. 089-4140-6381.

Weitere Informationen zum Datenschutz

Die Rechtsgrundlage zur Verarbeitung Ihrer oben genannten personenbezogenen Daten bildet die Einwilligung (Art. 6 Abs. 1a und Art. 9 Abs. 2a der Datenschutzgrundverordnung [DSGVO]). Die Datenspeicherung unterliegt den Bestimmungen der jeweils gültigen Datenschutzgesetze. Die internationalen Richtlinien für Gute Klinische Praxis (GCP) werden bei unserer Studie in vollem Umfang eingehalten.

Sie haben das Recht auf Widerruf. Ihre personenbezogenen Daten werden in diesem Fall gelöscht. Wenn eine Löschung nicht oder nicht mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist, werden Ihre Patientendaten anonymisiert, indem der Ihnen zugeordnete Identifizierungscode gelöscht wird. Die Rechtmäßigkeit der Verarbeitung dieser Daten bis zum Zeitpunkt Ihres Widerrufs wird dadurch nicht berührt.

Sie können von Ihrem mitoNET-Zentrum und vom Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München im Rahmen der gesetzlichen Vorgaben Auskunft über die von Ihnen gespeicherten Daten verlangen; sollten unrichtige personenbezogene Daten verarbeitet werden,

haben Sie ein Recht auf Berichtigung. Sie können 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 und die in nachfolgender Liste (S.10) angegebenen mitoNET-Zentren.

Das Klinikum rechts der Isar der Technischen Universität München hat einen behördlichen Datenschutzbeauftragten bestellt. An ihn können Sie sich mit allen Anliegen rund um Ihre Daten wenden oder 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, E-Mail: datenschutz@mri.tum.de.

Sie haben außerdem ein Beschwerderecht bei jeder Datenschutzaufsichtsbehörde. Eine Liste der Aufsichtsbehörden in Deutschland finden Sie 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

Sollten Sie noch Fragen zu dem Forschungsprojekt „Aufklärung genetischer Ursachen und Mechanismen von mitochondrialen Erkrankungen“ oder konkret zur Bedeutung für Sie haben, stehen wir gerne auch in Zukunft jederzeit für ein Gespräch zur Verfügung.

mitoNET - Liste der gemeinsam datenschutzrechtlich Verantwortlichen

Friedrich-Baur-Institut an der
Neurologischen Klinik und Poliklinik LMU
Klinikum Ziemssenstr.1
80336 München
datenschutz@med.uni-muenchen.de
Tel: +49 89 2180 2414

Institut für Humangenetik
Klinikum rechts der Isar
Technische Universität München
Troger Str. 32
81675 München
datenschutz@mri.tum.de
Tel: +49 89 4140-0

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Klinik für allgemeine Pädiatrie,
Neonatalogie und Kinderkardiologie
Universitätsklinikum Düsseldorf
Moorenstr. 5
40225 Düsseldorf
Datenschutz@med.uni-duesseldorf.de
Tel: +49 211 810 8508

Klinik und Poliklinik für Neurologie
Universitätsklinikum Carl Gustaf Carus
Dresden Fetscherstr. 74
01307 Dresden
DSV@uniklinikum-dresden.de
Tel: +49 351 463 0

Neurologische Klinik und Poliklinik
Martin-Luther-Universität Halle-
Wittenberg Ernst-Grube-Str. 40
06097 Halle/Saale
datenschutzbeauftragte@verwaltung.uni-halle.de
Tel: +49 345 55 21018

Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf
Martinistr.52, 20246 Hamburg
dsb@uke.de
Tel: +49 40 7410 56890

Klinik für Neurologie
Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf
Martinistr. 52
20246 Hamburg
dsb@uke.de
Tel: +49 40 7410 56890

Klinik für Neurologie,
Universitätsklinikum Münster
Albert-Schweitzer-Campus 1, Geb. A1
48149 Münster
datenschutz@ukmuenster.de
Tel: +49 251 83 49694

Klinik und Poliklinik für Neurologie
Universitätsklinikum Bonn
Venusberg-Campus 1 NPP, Gebäude 80
53127 Bonn
achim.flender@ukb.uni-bonn.de
Tel: +49 228 287 16075

Neurologische Klinik und Hertie Institut für
Klinische Hirnforschung
Universitätsklinikum Tübingen
Hoppe-Seyler-Str. 3
72076 Tübingen
datenschutz@uni-tuebingen.de
Tel: +49 70 71 29 0

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin,
Schwerpunkt Neurologie, Neurometabolik
und Prävention
Universitätsklinikum Frankfurt
Theodor-Stern-Kai 7
60590 Frankfurt am Main
Datenschutz@kgu.de
Tel: +49 69 6301 7235

Abt. Sozial- und Neuropädiatrie Klinik für
Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsmedizin Göttingen
Robert-Koch-Str. 40
37075 Göttingen
datenschutz@med.uni-goettingen.de
Tel: +49 551 120 45 00

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf
Martinistr. 52
20246 Hamburg
dsb@uke.de
Tel: +49 40 7410 56890

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Sozialpädiatrisches Zentrum
Universitätsklinikum Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 430
69120 Heidelberg
datenschutz@med.uni-heidelberg.de
Tel: +49 6221 56 7036

Klinik und Poliklinik für Kinder- und
Jugendmedizin
Universitätsklinikum Köln
Kerpener Str. 62
50931 Köln
dsb@verw.uni-koeln.de
Tel: +49 221 470 6370

Kinderklinik München-Schwabing
Kinderklinik der Technischen Universität
München Klinikum Schwabing, StKM
Kölner Platz 1
80804 München
datenschutz@muenchen-klinik.de
Tel: +49 89 3068 3296

Klinik für Pädiatrie m. S. Neurologie
Charité Virchow Klinikum
Augustenburger Platz 1
13353 Berlin
datenschutz@charite.de
Tel: +49 30 450 580 016

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Klinikum am Steinenberg
Kreiskliniken Reutlingen
Steinbergstrasse 31
72764 Reutlingen
datenschutz@klin-rt.de
Tel: +49 7121 14788-0

Neuromuskuläre Ambulanz
Neurologische Hochschulambulanz im
RKU
Universitätsklinikum Ulm
Oberer Eselsberg 45
89081 Ulm
dsb.ukl@uniklinik-ulm.de
Tel: +49 731 500 69290

Fakultät für Informatik
Technische Universität München
Boltzmannstr. 3
85748 Garching
sekretariat@datenschutz.tum.de
Tel: +49 892 89-17052

Universitätsklinik für Kinder- und
Jugendheilkunde Paracelsus
Medizinische Privatuniversität, PMU
Salzburger Landeskliniken, SALK
Müllner Hauptstraße 48
5020 Salzburg
datenschutzbeauftragter@salk.at
Tel: +43 57 2550

Department für Kinder- und
Jugendheilkunde
Medizinische Universität Innsbruck
Anichstrasse 3
A-6020 Innsbruck
datenschutzkoordinator@i-med.ac.at
Tel: +43 512 9003 70014

Universitäts-Kinderspital Zürich
Steinwiesstrasse 75
8032 Zürich
privacy@dsd.uzh.ch
Tel: +41 44 634 01 78

Universitätsinstitut für Klinische Chemie,
Universitätssspital Bern
INO-F
CH-3010 Bern
sekretariat.ZLM@insel.ch
Tel: +41 31 632 48 62