

## **Information zur Registerstudie Untersuchung genetischer Modifizier bei Mädchen/Frauen mit Alport-Syndrom GPN-unterstützte Registerstudie**

Sehr geehrte Studienteilnehmerin, sehr geehrter Studienteilnehmer,

im Nachfolgenden wollen wir Sie über die oben genannte Studie informieren. Das Alport-Syndrom ist gekennzeichnet durch Hämaturie und Proteinurie mit der Entwicklung von terminalem Nierenversagen im weiteren Verlauf. An molekulargenetischen Ursachen für das Alport-Syndrom sind drei Erbgänge bekannt, wovon der X-chromosomale mit Mutationen (Veränderungen) im *COL4A5*-Gen am häufigsten beobachtet wird und damit meist männliche Patienten betroffen sind. Mädchen/Frauen mit Mutationen im *COL4A5*-Gen weisen eine große Bandbreite an klinischen Symptomen auf, welche von Mikrohämaturie (Blut im Urin) bis hin zum Vollbild des Alport-Syndroms mit Proteinurie und terminalem Nierenversagen reicht. Eine genetische Ursache hierfür konnte bisher nicht nachgewiesen werden. Im Rahmen dieser Registerstudie soll versucht werden, durch die Verwendung neuerer molekulargenetischer Methoden genetische Ursache sowie modifizierende Faktoren (genetische Einflussfaktoren) des Alport-Syndroms zu identifizieren. Zusätzlich soll der klinische Langzeitverlauf von Patientinnen mit Alport-Syndrom erfasst werden.

Die Untersuchung von menschlichen Biomaterialien und die Analyse der daraus gewonnenen oder zu gewinnenden Daten sind zu einem wichtigen Instrument medizinischer Forschung geworden. So wissen wir heute, dass zum Beispiel die Erbsubstanz (Gene) bei der Entstehung und Behandlung von Krankheiten eine wichtige Rolle spielt. Deshalb fragen wir unsere Patienten/Probanden und daher auch Sie, ob sie bereit sind, uns bestimmte Körpermaterialien und Daten für die Forschung zur Verfügung zu stellen. Die Körpermaterialien wie z.B. Blut, Urin oder Gewebe sollen in einer sogenannten Biobank gesammelt und mit zugehörigen medizinischen Daten verknüpft werden. Diese Biobank wird betrieben vom Institut für Humangenetik der Technischen Universität München.

Ihre Teilnahme ist freiwillig. Soweit Sie sich nicht beteiligen möchten oder Ihre Zustimmung später widerrufen möchten, erwachsen Ihnen daraus keine Nachteile. Im Folgenden informieren wir Sie über die Ziele der Biobank, die Verfahrensweisen und die Maßnahmen zum Schutz Ihrer personenbezogenen Daten, damit Sie sich auf dieser Grundlage Ihre eigene Meinung bilden und eine Entscheidung treffen können.

Diese Registerstudie wird von der „Gesellschaft für Pädiatrische Nephrologie“ (GPN) unterstützt.

### **1. Welche Ziele verfolgt die Biobank?**

Die Biobank dient der Förderung der medizinischen Forschung. Dazu sollen die gesammelten Biomaterialien und zugehörige Daten langfristig aufbewahrt werden und der Forschung zur Verfügung stehen, um die Vorbeugung, Erkennung und Behandlung von Patientinnen mit Alport-Syndrom zu verbessern. Das Ziel dieser Forschung ist nicht nur, bei Ihnen oder anderen einzelnen Personen molekulargenetisch eine Diagnose zu erstellen oder krankheitsauslösende Veranlagungen nachzuweisen. Vielmehr sollen bei der vergleichenden Untersuchung von größeren Personengruppen auch biomedizinische Zusammenhänge bzgl. der Variabilität des Alport-Syndroms ermittelt werden.

## 2. Um welche Art von Biomaterialien und Daten handelt es sich?

Bei dem Biomaterial handelt es sich um Gewebe (Nierengewebe) und Körperflüssigkeiten (2-5 ml EDTA-Blut, 5-10 ml Urin), das entweder im Laufe Ihres derzeitigen Krankenhausaufenthaltes/Arztbesuches zum Zweck der Untersuchung oder Behandlung (Nierengewebe) oder zusätzlich im Rahmen einer geplanten Entnahme (Blut, Urin) entnommen wird. Die erhobenen Daten umfassen ausgewählte Informationen zu Ihrer Person, insbesondere medizinische und genetische Daten.

## 3. Wie werden die Biomaterialien und Daten verwendet?

Die von Ihnen zur Verfügung gestellten Biomaterialien und Daten werden ausschließlich für die Erforschung des Alport-Syndroms verwendet. Die genauen Fragestellungen können jedoch zum derzeitigen Zeitpunkt noch nicht konkret benannt werden. Deshalb werden an Ihren Biomaterialien möglicherweise auch genetische Untersuchungen durchgeführt, und zwar auch eine Untersuchung Ihrer gesamten Erbsubstanz (Genom). Die Biomaterialien und Daten sollen für unbestimmte Zeit aufbewahrt und für die medizinische Forschung bereitgestellt werden. Aus logistischen Gründen ist es der Biobank nicht möglich, individuelle Eingrenzungen (z.B. Ausschluss bestimmter Forschung, Ausschluss der Weitergabe der Materialien an Dritte) vorzunehmen. Wenn Sie mit der beschriebenen Art und Dauer der Nutzung nicht in vollem Umfang einverstanden sind, sollten Sie Ihre Einwilligung nicht erteilen.

## 4. Welche Risiken sind mit Ihrer Spende verbunden?

### a. Gesundheitliche Risiken

Bei Ihnen ist aus diagnostischen oder therapeutischen Gründen eine Blutentnahme geplant. In deren Rahmen möchten wir zusätzlich ca. 2-5 ml EDTA-Blut abnehmen. Zudem möchten wir noch eine Urinprobe von Ihnen. Die Entnahme dieser Materialien ist für Sie mit keinem zusätzlichen gesundheitlichen Risiko verbunden. Nierengewebe werden wir nur untersuchen, wenn dies aus diagnostischen Zwecken gewonnen wurde. Auch hier entsteht Ihnen dadurch kein zusätzliches gesundheitliches Risiko.

### b. Weitere Risiken

Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten aus Ihren Biomaterialien im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeitsrisiken (z.B. die Möglichkeit, Sie zu identifizieren), insbesondere im Hinblick auf die Information zu Ihrer Erbsubstanz. Diese Risiken lassen sich nicht völlig ausschließen und steigen, je mehr Daten miteinander verknüpft werden können, insbesondere auch dann, wenn Sie selbst (z.B. zur Ahnenforschung) genetische Daten im Internet veröffentlichen. Unter Punkt 7 erläutern wir Ihnen genauer, wie Ihre Privatsphäre geschützt wird.

## 5. Welcher Nutzen ergibt sich für Sie persönlich?

Persönlich können Sie für Ihre Gesundheit keinen unmittelbaren Vorteil oder Nutzen aus der Spende Ihrer Proben und Daten erwarten. Deren Auswertung dient ausschließlich Forschungszwecken und nicht dazu, Rückschlüsse auf Ihre Gesundheit zu ziehen. Es ist jedoch möglich, dass ein Forscher zu der Einschätzung gelangt, dass ein Auswertungsergebnis für Ihre Gesundheit von erheblicher Bedeutung ist. Das ist insbesondere der Fall, wenn sich daraus ein dringender Verdacht auf eine schwerwiegende, bisher möglicherweise nicht erkannte Krankheit ergibt, die behandelt oder deren Ausbruch verhindert werden könnte. In einem solchen Fall kann eine Rückmeldung an Sie erfolgen (siehe unten Punkt 9). Falls Sie keine Rückmeldung erhalten möchten, streichen Sie bitte die Möglichkeit einer erneuten Kontaktaufnahme (siehe auch unten Punkt 9). Sie können Ihre Entscheidung für oder gegen eine Rückmeldungsmöglichkeit jederzeit durch Mitteilung an uns ändern. Beachten Sie dabei, dass Sie Gesundheitsinformationen, die Sie durch eine solche Rückmeldung erhalten, unter Umständen bei anderen Stellen (z.B. vor Abschluss einer Kranken- oder Lebensversicherung) offenbaren müssen und dadurch Nachteile erleiden können.

Da Untersuchungen Ihrer Erbsubstanz vorgesehen sind, kann sich der vorstehende Text auch auf Ihre genetische Veranlagung für bestimmte Erkrankungen beziehen. Informationen zu Ihrer Erbsubstanz können auch Bedeutung für Ihre Familienangehörigen und die Familienplanung haben.

## **6. Welcher Nutzen ergibt sich für unsere Gesellschaft?**

Medizinisch-wissenschaftliche Forschungsvorhaben zielen auf eine Verbesserung unseres Verständnisses der Krankheitsentstehung und der Diagnosestellung und auf dieser Basis auf die Neuentwicklung von verbesserten Behandlungsansätzen.

## **7. Wer hat Zugang zu Ihren Biomaterialien und Daten und wie werden sie geschützt?**

a. Alle unmittelbar Ihre Person identifizierenden Daten (Name, Geburtsdatum, Anschrift etc.) werden unverzüglich nach Gewinnung der Biomaterialien durch einen Identifizierungscode ersetzt (pseudonymisiert).

b. Die Sie unmittelbar identifizierenden Daten bleiben in der Einrichtung, in der die Proben und Daten gewonnen wurden und werden dort getrennt von den Biomaterialien und medizinischen Daten gespeichert. Die Proben und Daten können deshalb nicht ohne Mitwirkung dieser Einrichtung Ihrer Person zugeordnet werden. Eine solche Zuordnung erfolgt nur, um zusätzliche Daten aus Ihren Krankenunterlagen zu ergänzen oder erneut mit Ihnen in Kontakt zu treten, falls Sie der Kontaktaufnahme zugestimmt haben (siehe unten Punkt 9). Eine Weitergabe der Ihre Person identifizierenden Daten an Forscher oder andere unberechtigte Dritte, etwa Versicherungsunternehmen oder Arbeitgeber, erfolgt nicht.

c. Die kodierten Biomaterialien und medizinischen Daten können für genauer bestimmte medizinische Forschungszwecke nach zuvor festgelegten Kriterien an Universitäten, Forschungsinstitute und forschende Unternehmen, ggf. auch im Ausland, weitergegeben werden. Dabei werden die Daten unter Umständen auch mit medizinischen Daten in anderen Datenbanken verknüpft, sofern die gesetzlichen Voraussetzungen hierfür erfüllt sind. Biomaterialien und Daten, die an Forscher herausgegeben wurden, dürfen nur für den vorbestimmten Forschungszweck verwendet und vom Empfänger nicht zu anderen Zwecken weitergegeben werden. Nicht verbrauchtes Material wird an die Biobank zurückgegeben oder vernichtet.

d. Wissenschaftliche Veröffentlichungen von Ergebnissen erfolgen ausschließlich anonymisiert, also in einer Form, die keine Rückschlüsse auf Ihre Person zulässt. Eine Veröffentlichung der Gesamtheit Ihrer Erbinformation (Gesamtgenom) ist ohne Ihre ausdrückliche schriftliche Einwilligung ausgeschlossen.

## **8. Erlangen Sie oder die Biobank einen finanziellen Vorteil aus der Nutzung Ihrer Biomaterialien und Daten?**

Für die Überlassung Ihrer Biomaterialien und Daten erhalten Sie kein Entgelt. Sollte aus der Forschung ein kommerzieller Nutzen erzielt werden, werden Sie daran nicht beteiligt. Mit der Überlassung der Biomaterialien an das Institut für Humangenetik der Technischen Universität München werden diese Eigentum des Instituts für Humangenetik der Technischen Universität München. Ferner ermächtigen Sie das Institut für Humangenetik der Technischen Universität München, Ihre Daten zu nutzen. Die Biobank verwendet Ihre Biomaterialien und Daten ausschließlich für wissenschaftliche Zwecke. Die Proben und Daten werden nicht verkauft. Die Biobank kann jedoch für die Bereitstellung der Biomaterialien und Daten von den Nutzern eine Aufwandsentschädigung erheben.

## 9. Erfolgt eine erneute Kontaktaufnahme mit Ihnen?

Zur Erhebung von weiteren Verlaufsdaten ist geplant, jährlich erneut Kontakt mit Ihnen aufzunehmen, um ergänzende Informationen und/oder Biomaterialien von Ihnen zu erbitten. Zudem kann die erneute Kontaktaufnahme genutzt werden, um z.B. Ihre Einwilligung in die Verknüpfung mit medizinischen Daten aus anderen Datenbanken einzuholen oder Ihnen/Ihrem behandelnden Arzt/Studienarzt/Ihrem Hausarzt eine Rückmeldung über für Sie gesundheitlich relevante Ergebnisse zu geben (siehe oben Punkt 5). Die Kontaktaufnahme mit Ihnen erfolgt durch die Studienleiterin Frau PD Dr. Julia Höfele vom Institut für Humangenetik der Technischen Universität München. Falls Sie eine erneute Kontaktaufnahme nicht wünschen, kreuzen Sie bitte das entsprechende Kästchen in der Einwilligungserklärung an.

## 10. Was beinhaltet Ihr Widerrufsrecht?

Sie können Ihre Einwilligung zur Verwendung Ihrer Biomaterialien und Daten jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne nachteilige Folgen für Sie widerrufen. Im Falle des Widerrufs können Sie entscheiden, ob Ihre Biomaterialien vernichtet werden sollen oder in anonymisierter Form für weitere wissenschaftliche Zwecke verwendet werden dürfen. Anonymisierung bedeutet, dass der Identifizierungscode gelöscht wird, über den ermittelt werden kann, von welcher Person die Probe stammt (siehe oben Punkt 7a/b). Eine solche Anonymisierung Ihrer Biomaterialien kann eine spätere Zuordnung des genetischen Materials zu Ihrer Person über andere Quellen allerdings niemals völlig ausschließen. Sobald der Bezug der Biomaterialien und der übrigen Daten zu Ihrer Person gelöscht wurde (Anonymisierung), ist eine Vernichtung nicht mehr möglich. Zudem können Daten aus bereits durchgeführten Analysen nicht mehr entfernt werden. Wenden Sie sich für einen Widerruf bitte an Frau PD Dr. Julia Höfele, Institut für Humangenetik, Technische Universität München, Trogerstr. 32, 81675 München.

## 11. Wo kann ich weitere Informationen erhalten?

Sollte Ihnen etwas unklar sein, fragen Sie bitte Ihren behandelnden Arzt bzw. Ihren Studienarzt, bevor Sie Ihre Zustimmung erteilen. Sie können sich wegen Rückfragen auch jederzeit an Frau PD Dr. Julia Höfele, Institut für Humangenetik, Technische Universität München, Trogerstr. 32, 81675 München wenden.

Patientendaten (ggf. Aufkleber)	
Name	Vorname
Geburtsdatum	Tel.:
Straße	
PLZ	Wohnort

Untersuchungsmaterial:
Klinische Diagnose:
Verantwortliche/r Ärztin/Arzt:

**Einverständniserklärung zur Registerstudie  
Untersuchung genetischer Modifier bei Mädchen/Frauen mit Alport-Syndrom  
GPN-unterstützte Registerstudie**

Ich willige ein, dass meine Biomaterialien und Daten, wie in der Informationsschrift beschrieben, an das Institut für Humangenetik der Technischen Universität München gegeben und für medizinische Forschungszwecke verwendet werden.

Das Eigentum an den Biomaterialien übertrage ich an das Institut für Humangenetik der Technischen Universität München.

Ich habe die Informationsschrift gelesen und hatte die Gelegenheit, Fragen zu stellen. Ich weiß, dass meine Teilnahme freiwillig ist und ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen kann, ohne dass mir daraus irgendwelche Nachteile entstehen.

Ich willige ein, dass ich evtl. zu einem späteren Zeitpunkt erneut kontaktiert werde

- zum Zweck der Gewinnung weiterer Informationen/Biomaterialien,  ja    nein
- zum Zweck der Einholung meiner Einwilligung in die Verknüpfung mit medizinischen Daten aus anderen Datenbanken,  ja    nein
- zum Zweck der Rückmeldung für mich gesundheitsrelevanter Ergebnisse  ja    nein

Diese Rückmeldung soll erfolgen über die Einrichtung, in der meine Biomaterialien/Daten gewonnen wurden oder über folgenden Arzt (falls gewünscht, bitte angeben):

Name und Anschrift des Arztes: .....

Name \_\_\_\_\_ Vorname \_\_\_\_\_ geb. am \_\_\_\_ (Tag)/ \_\_\_\_ (Monat)/ \_\_\_\_ (Jahr)

### Datenschutzerklärung

Ich willige ein, dass das Institut für Humangenetik der Technischen Universität München wie in der Information beschrieben

- personenbezogene Daten, insbesondere Angaben über meine Gesundheit, von mir erhebt und speichert,
- weitere personenbezogene Daten, insbesondere Angaben über meine Gesundheit aus meinen Krankenunterlagen entnimmt,
- und die Daten gemeinsam mit meinen Biomaterialien pseudonymisiert (d.h. kodiert) an Frau PD Dr. Julia Höfele vom Institut für Humangenetik der Technischen Universität für die weitere Abklärung des Alport-Syndroms zur Verfügung stellt.

Meine Biomaterialien und Daten dürfen unbefristet für medizinische Forschungsvorhaben verwendet werden. Sie dürfen zudem pseudonymisiert an Universitäten, Forschungsinstitute und forschende Unternehmen zu Zwecken medizinischer Forschung weitergegeben werden. Dies schließt unter Umständen auch die Weitergabe für Forschungsprojekte im Ausland mit möglicherweise niedrigerem Datenschutzniveau ein.

Ich bin darüber aufgeklärt worden, dass ich meine Einwilligung gegenüber dem Institut für Humangenetik der Technischen Universität München ohne Angabe von Gründen jederzeit widerrufen kann. Beim Widerruf werden auf mein Verlangen die verbliebenen Biomaterialien und die erhobenen Daten vernichtet bzw. gelöscht oder anonymisiert. Daten aus bereits durchgeführten Analysen können nicht mehr entfernt werden.

Eine Kopie der Patienten-/Probandeninformation und Einwilligungserklärung habe ich erhalten. Das Original verbleibt beim Institut für Humangenetik der Technischen Universität München.

---

Name des Patienten/Probanden in Druckbuchstaben

---

Ort, Datum (vom Patienten/Probanden einzutragen), Unterschrift des Patienten/Probanden

Ich habe das Aufklärungsgespräch geführt und die Einwilligung des Patienten/Probanden eingeholt.

---

Name der aufklärenden Person in Druckbuchstaben

---

Ort, Datum, Unterschrift der aufklärenden Person