

## **Teilnahme an Forschungsvorhaben zur Ursache und Therapie der Amyotrophen Lateralsklerose (ALS)**

Tel.: 030.450560023 (Durchwahl)  
Tel.: 030.450560132 (Sekretariat)  
Fax: 030.450560938

[thomas.meyer@charite.de](mailto:thomas.meyer@charite.de)  
[www.als-charite.de](http://www.als-charite.de)

15.02.2004

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

Sie haben sich als Patient oder Angehöriger eines Patienten in unserer Ambulanz vorgestellt. Als Bestandteil unseres Arbeitsschwerpunktes werden Forschungsvorhaben zur Ursache und Therapie der ALS und benachbarter Erkrankungen durchgeführt.

Die Forschungsvorhaben werden teilweise in Kooperation mit anderen Kliniken und Instituten in Berlin und der übrigen Bundesrepublik durchgeführt. Sie können als Patient oder Angehöriger die bestehenden Forschungsprojekte aktiv unterstützen. Die Gewinnung und Untersuchung der Blutproben von Angehörigen erfolgt zur Schaffung eines Normalkollektivs neurologisch gesunder Personen. Bestimmte biologische und genetische Veränderungen bei erkrankten Patienten sind erst im Vergleich zu einer Gruppe gesunder Personen erkennbar. Die Teilnahme an den wissenschaftlichen Vorhaben erfolgt meist durch eine einfache Blutentnahme aus der Vene, wie sie auch beim Hausarzt durchgeführt wird. Dabei ist die Entnahme von insgesamt 5 Blutröhrchen (Monovetten) mit einem kleinen Gesamtvolumen von weniger als 50 ml erforderlich.

Sie werden im Einzelnen zur Teilnahme an vier Forschungsvorhaben gebeten.

**Forschungsprojekt 1 – Zytogenetik bei der ALS:** Bei einer kleinen Anzahl von ALS-Patienten haben wir Veränderungen der Chromosomen festgestellt, die in einer Störung ihrer Struktur und Anzahl bestehen. Die Chromosomen stellen mikroskopische Bestandteile des Zellkerns dar, in denen die genetische Information für den Bauplan der Zellen verschlüsselt ist. Die Chromosomenveränderungen (CV) im Zusammenhang mit der ALS betrafen Patienten mit der nichterblichen Form der ALS. Wir gehen gegenwärtig davon aus, dass die CV als ein Risikofaktor der ALS, jedoch *nicht als Ursache der ALS* anzusehen sind. Eine Vererbung der ALS durch Patienten mit PV wurde bisher in keinem Fall festgestellt. CV lassen sich durch eine zytogenetische Untersuchung nachweisen, die in einem Institut für Humangenetik durch eine mikroskopische Auswertung von Blutzellen durchgeführt wird. Die systematische zytogenetische Untersuchung ist erforderlich, um die Bedeutung der CV bei der ALS besser zu verstehen und einen möglichen Zusammenhang mit bestimmten Merkmalen des Krankheitsbildes herzustellen. Mit dieser Zielstellung ist eine zytogenetische Diagnostik bei allen ALS-Patienten unserer Ambulanz vorgesehen.

**Forschungsprojekt 2 – Genvarianten bei der ALS:** Die Untersuchung von bestimmten Genvarianten zielt auf die Identifizierung von Risikofaktoren der ALS. Dieses Vorhaben ist Bestandteil eines Gesamtkonzeptes, in dem verschiedene genetische Risikofaktoren vor allem der nichtfamiliären Form der ALS erfasst werden sollen. Diese Informationen sind möglicherweise für die Risiko- und Prognoseabschätzung, aber auch für die Aufklärung der Krankheitsursache der ALS von Bedeutung.

---

In diesem Zusammenhang wird eine dauerhafte Zellkultur durch Umwandlung von wenigen entnommenen Blutzellen (Lymphozyten) etabliert. Diese Zellkultur kann viele Jahre aufbewahrt werden und gestattet die wiederholte Gewinnung von Untersuchungsmaterial insbesondere von DNA.

**Forschungsprojekt 3 – genetische Varianten und Funktion der Superoxiddismutase (SOD1):** bei weniger als 5% der ALS-Patienten besteht eine erbliche (familiäre) Form der Erkrankung. Etwa 10% dieser familiären Patienten zeigen Mutationen im Gen der Superoxiddismutase (SOD1). Die Bedeutung von genetischen Veränderungen im Gen der SOD1 bei Patienten ohne eine familiäre Häufung (sporadische Form der ALS) ist weitgehend unbekannt. In einem Forschungsvorhaben soll untersucht werden, ob auch bei der sporadischen ALS in einzelnen Fällen genetische Varianten oder funktionelle Veränderungen der SOD1 nachweisbar sind. Mit dieser Zielstellung werden in Kooperation mit einem schwedischen Neurologen und SOD1-Forscher, Prof. Dr. Peter Andersen in Umea, Schweden, eine Mutationsanalyse und biochemische Aktivitätsuntersuchung der SOD1 durchgeführt.

**Forschungsprojekt 4 – Marker des Nervenzellverlustes:** Ein sehr wichtiges Ziel der ALS-Forschung ist die Identifizierung eines geeigneten Markers für den Nervenzelluntergang. Die klinische Symptomatik bei ALS-Patienten ist unterschiedlich und lässt für sich genommen keine Prognose über den weiteren Krankheitsverlauf zu. Wir untersuchen derzeit ein Eiweiß im Serum von ALS-Patienten, das den Untergang von Nervenzellen anzeigt. Eine längerfristige Auswertung dieser Diagnostik wird ergeben, ob sie für die klinische Prognosestellung bei ALS-Patienten geeignet ist. Eine weitere wichtige Frage ist, ob sich therapeutische Effekte durch etablierte (Rilutek) oder in Entwicklung befindliche Medikamente sich nachweisen und abbilden lassen.

Die Teilnahme an den genannten Studien erfolgt:

- freiwillig
- anonym
- kostenlos

**Mit der Teilnahme gestatten Sie eine elektronische Datenerfassung der projektbezogenen Informationen, Austausch dieser Daten im Rahmen wissenschaftlicher Kooperationen und gegebenenfalls eine Veröffentlichung in wissenschaftlichen Publikationsorganen. Der Umgang mit patientenbezogenen Daten erfolgt in jedem Fall anonymisiert.**

---

### Einverständniserklärung

Ich erkläre mich mit der Übereignung einer Blutprobe zu den obigen Bedingungen und für die Teilnahme an den folgenden Forschungsvorhaben einverstanden.

- Forschungsprojekt 1 – Zytogenetik bei der ALS**
- Forschungsprojekt 2 – Genvarianten bei der ALS**
- Forschungsprojekt 3 – genetische Varianten und Funktion der SOD1**
- Forschungsprojekt 4 – Marker des Nervenzellverlustes**

Datum der Blutentnahme:

-----  
Unterschrift des Probanden

-----  
Unterschrift des Arztes

---