



CharitéCentrum für Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

Studieninformation für Verwandte

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung männlicher und weiblicher Sprachformen verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichwohl für alle Geschlechter.

Studientitel: *Klinische Charakteristika, Krankheitsverlauf, medizinische Versorgung und Häufigkeit genetischer Varianten in den Genen SOD1, C9orf72, FUS und TARDBP bei Patienten mit sporadischer und familiärer Amyotropher Lateralsklerose (ALS)*

Sehr geehrte Verwandte, sehr geehrter Verwandter,

ein Familienmitglied von Ihnen ist an einer Amyotrophen Lateralsklerose (ALS) erkrankt und nimmt an einer wissenschaftlichen Studie von bestimmten Genen teil, die eine ALS verursachen können. Genetische Varianten in ALS-Genen können zu einer Häufung der ALS innerhalb einer Familie führen, aber auch bei ALS-Patienten vorhanden sein, bei denen bisher keine anderen Familienmitglieder an ALS erkrankt waren. Das an ALS erkrankte Familienmitglied hat eine Schweigepflichtsentbindung unterzeichnet, die Ihnen eine Mitteilung der genetischen Studienergebnisse und die Nutzung dieser genetischen Information für eine eigene genetische Beratung gestattet.

Hiermit bieten wir Ihnen an, die genetischen Studienergebnisse Ihres Familienmitgliedes zu erhalten. Sie selbst sind kein aktiver Studienteilnehmer. Der Empfang des genetischen Befundes kann für Sie selbst medizinische, psychische und soziale Auswirkungen haben. Daher ist vor Mitteilung des genetischen Untersuchungsbefundes Ihres Familienmitgliedes ein mehrstufiger Informations- und Entscheidungsprozess vorgesehen, der in diesem Dokument dargestellt wird.

1. Zweck der Studie, an der Ihr Familienmitglied teilgenommen hat

Die ALS ist eine schwere neurologische Erkrankung, die zu motorischen Lähmungen der Extremitäten sowie der Sprech-, Schluck- und Atemmuskulatur führen kann. Die Erkrankung ist noch nicht heilbar, so dass ein hoher Forschungsbedarf für effektive Behandlungsmöglichkeiten besteht. Bei der Entwicklung zukünftiger ALS-Medikamente sind genetische Faktoren von besonderer Bedeutung. Bei 10 bis 15 % der Menschen mit ALS sind krankheitsverursachende genetische Varianten (Mutationen) zu vermuten. Die genaue Häufigkeit von Mutationen bei Menschen mit ALS ist noch unbekannt, da bisher in Deutschland noch keine ausreichenden Untersuchungen mit dieser Frage durchgeführt wurden. Daher wird in einer Studie, an der auch Ihr Familienmitglied teilgenommen hat, die Häufigkeit genetischer Varianten in ALS-Genen bestimmt. Diese wissenschaftliche Studie erhält eine besondere Relevanz, da sich mehrere genetische Medikamente zur Behandlung der ALS in Entwicklung befinden.

2. Zu erwartende genetische Studienergebnisse bei Ihrem Familienmitglied

Im Fokus der Studie, an der Ihr Familienmitglied teilgenommen hat, steht die molekulargenetische Untersuchung genetischer Varianten in vier ALS-Genen. Diese Untersuchung erfolgt in Zusammenarbeit eines ALS-Studienzentrums (in dem sich Ihr Familienmitglied in Behandlung

befindet) mit einem humangenetischen Labor (ARCHIMED Life Science GmbH in Wien, Österreich). In diesem zertifizierten Labor werden genetische Varianten in den folgenden Genen analysiert: SOD1, C9orf72, FUS und TARDBP. Diese vier Gene zeigen die häufigsten genetischen Veränderungen bei der ALS.

Bei der genetischen Untersuchung der Gene SOD1, C9orf72, FUS und TARDBP sind die folgenden Forschungsergebnisse möglich:

- Keine genetische Variante oder
- Gutartige genetische Variante oder
- Wahrscheinlich gutartige genetische Variante oder
- Genetische Variante unsicherer Bedeutung oder
- Wahrscheinlich pathogene genetische Variante oder
- Pathogene genetische Variante (Mutation)

Für „pathogene genetische Varianten“ (pathogen = krankheitsverursachend) und „wahrscheinlich pathogene genetische Varianten“ ist gesichert bzw. wahrscheinlich, dass diese Veränderungen eine ALS verursachen oder den Krankheitsverlauf der ALS ungünstig beeinflussen können. Allerdings ist die sichere Interpretation der pathogenen Varianten, aber auch die Einordnung der „genetischen Varianten unsicherer Bedeutung“ oder „wahrscheinlich gutartiger genetischer Varianten“ einem Facharzt für Humangenetik oder Facharzt für Neurologie mit Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung vorbehalten. Bei den Studienergebnissen ohne Nachweis genetischer Varianten oder bei „gutartigen genetischen Varianten“ ist davon auszugehen, dass keine genetischen Veränderungen in den untersuchten Genen vorliegen, die eine ALS verursachen oder modifizieren können. „Keine genetischen Varianten“ und „gutartige Varianten“ sind wesentlich häufiger als Mutationen oder andere Befunde.

3. Potentielle Bedeutung des genetischen Studienergebnisses für Verwandte

Sie selbst sind *kein* Studienteilnehmer. Dennoch können die genetischen Studienergebnisse auch für Sie als Verwandter wichtige medizinische Auswirkungen haben, falls bei Ihrem Familienmitglied eine pathogene Mutation vorliegen würde. In dieser Situation kann ein potentielles genetisches Risiko auch für Sie als Verwandter bestehen und als psychisch belastend erlebt werden. Zugleich kann der Nachweis einer genetischen Mutation auch von therapeutischer Relevanz sein. Eine derartige Konstellation liegt vor, wenn 1) sich diese Mutation auch bei Ihnen nachweisen lässt und 2) die Mutation in einem Gen lokalisiert ist, für das eine genetische Therapie zugelassen ist oder in klinischen Studien untersucht wird.

4. Beratungs- und Entscheidungsprozess für Verwandte

Insgesamt ist eine Abwägung zwischen den Belastungen und dem Nutzen, der sich aus dem Empfang der genetischen Studienergebnisse ergeben kann, für Sie erschwert möglich. Daher wird Ihnen angeboten, die Entscheidung zum Empfang der genetischen Information Ihres an ALS erkrankten Familienmitgliedes in einem mehrstufigen Beratungs- und Entscheidungsprozess zu treffen, der nachfolgend beschrieben wird.

Schritt 1: Genetische Beratung vor Einwilligung

Ihnen wird angeboten, und empfohlen, vor der Entscheidung und Einwilligung über den Empfang der genetischen Studienergebnisse eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen, die in Abschnitt 5.1 beschrieben wird.

Schritt 2: Entscheidung über abgestufte Mitteilung der genetischen Studienergebnisse

Mit der Einwilligungserklärung über den Empfang der genetischen Studienergebnisse werden Sie aufgefordert, zwischen zwei unterschiedlichen Optionen für die gewünschte Mitteilung der genetischen Studienergebnisse zu entscheiden:

- Mitteilung aller genetischen Studienergebnisse oder
- Mitteilung der genetischen Studienergebnisse bei therapeutischer Relevanz

Wenn Sie die Optionen der „*Mitteilung alle genetischen Studienergebnisse*“ gewählt haben, fordert Ihr Arzt die genetischen Ergebnisse vom Studienzentrum an. Im Gegenzug werden vom Studienzentrum die Studienergebnisse an die Adresse des anfordernden Arztes versendet. Wenn Sie die Optionen der „*Mitteilung genetischer Ergebnisse mit therapeutischer Relevanz*“ festgelegt haben, erfolgt eine Information nur dann, wenn bei Ihrem Familienmitglied (dem Studienteilnehmer) eine sichere oder wahrscheinlich pathogene Mutation in einem Gen vorliegt, für das eine genetische Therapie zugelassen ist oder in klinischen Studien untersucht wird. In diesem Fall werden Sie vom Studienzentrum aktiv kontaktiert und zu einer genetischen Beratung eingeladen.

Schritt 5: Genetische Beratung bei Mitteilung der genetischen Studienergebnisse

Die Mitteilung der genetischen Studienergebnisse erfolgt im Rahmen einer genetischen Beratung, die in Abschnitt 5.2 beschrieben wird.

5. Genetische Beratung zu Studienergebnissen

Vor der Entscheidung zum Empfang der genetischen Studienergebnisse und bei Erhalt des Befundes der genetischen Untersuchungsergebnisse wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, die im Gendiagnostikgesetz geregelt (GenDG) ist. Die genetischen Beratungen vor und nach der genetischen Untersuchung haben die folgenden Inhalte und Zielstellungen:

5.1. Genetische Beratung vor der Entscheidung

Die Beratung enthält Informationen über die zu erwartenden genetischen Studienergebnisse (siehe Abschnitt 2) und über die möglichen genetischen Risiken für Verwandte ersten und zweiten Grades, die sich aus dem Vorliegen einer pathogenen Variante (Mutation) ergeben können. In diesem Zusammenhang werden auch die potentiellen medizinischen, psychologischen und sozialen Belastungen dargestellt, die mit Mutationen in den untersuchten Genen verbunden sein können. Die genetische Beratung beinhaltet auch Ausführungen zum potentiellen individuellen Nutzen, wenn die Mutation in einem Gen vorliegt, für das eine genetische Therapie zugelassen ist oder in klinischen Studien untersucht wird. Die Beratung wird von einem Facharzt für Humangenetik durchgeführt.

5.2. Genetische Beratung bei Mitteilung der genetischen Studienergebnisse

Die Mitteilung Ihres genetischen Forschungsergebnisses erfolgt im Rahmen einer genetischen Beratung. Im Fall des Vorliegens pathogener oder wahrscheinlich pathogener genetischer Varianten in einem der untersuchten Gene werden die genetischen Risiken für Sie als Verwandten darstellt. In der genetischen Beratung wird entschieden, ob und unter welchen Umständen eine molekulargenetische Diagnostik bei Ihnen durchgeführt werden sollte. Grundsätzlich obliegt es Ihnen, eine potentielle Empfehlung einer genetischen Diagnostik abzulehnen oder anzunehmen.

6. Auftraggeber der Studie, an der Ihr Familienmitglied teilgenommen hat

Auftraggeber der Studie, an der Ihr Familienmitglied teilgenommen hat, ist die Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH (Adresse: Friedrichstraße 90, 10117 Berlin; Geschäftsführung: Professor Dr. Christoph Münch). Die Studie wird von der APST in einem Verbund mit mehreren Kliniken und Ambulanzen durchgeführt, die sich auf die Behandlung von Patienten mit ALS spezialisiert haben. Innerhalb des wissenschaftlichen Verbundes liegt die Studienleitung bei der Charité – Universitätsmedizin Berlin, Neurologische Poliklinik, ALS-Ambulanz, Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin (Leitung: Prof. Dr. Thomas Meyer).

7. Datenschutz

7.1. Rechtsgrundlage der Datenerhebung:

Bei der Erfassung Ihrer personenbezogenen Daten zum Zwecke der Mitteilung der Studienergebnisse kommen die gesetzlichen Bestimmungen der Datenschutzgesetze zur Anwendung, die vollständig berücksichtigt werden. Die Erfassung der personenbezogenen Daten erfolgt über die Studiensoftware studioMED+, die ein Produkt der studio.201 software GmbH ist (Otto-von-Guericke-Str. 104, 39104 Magdeburg, vertreten durch Dipl.-Inf. Mathias Bartholomäus). Zur Gewährleistung des Datenschutzes und zur Vereinbarung der gemeinsamen Verantwortlichkeiten wurde ein Vertrag der Auftragsdatenverarbeitung zwischen der Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH und der studio.201 Software GmbH gemäß § 11 Bundesdatenschutzgesetz (BDSG) sowie § 28 der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) geschlossen.

7.2. Verantwortliche datenverarbeitende Stelle

Die Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH (APST) ist die verantwortliche datenverarbeitende Stelle.

Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH
Friedrichstraße 90, 10117 Berlin
Ansprechpartner: Prof. Dr. Christoph Münch
c.muench@ambulanzpartner.de

Zur Gewährleistung und Überprüfung des Datenschutzes der APST wurde ein externer und zertifizierter Datenschutzbeauftragter bestellt:

& Partners Widegreen Flötotto Partnerschaft von Rechtsanwälte mbB
Ansprechpartner: Hans-Christian Widegreen
Fachanwalt für Informationstechnologierecht
Wrangelstraße 5, 10997 Berlin
datenschutz@ambulanzpartner.de

7.3. Zweck der Datenverarbeitung

Die Datenerfassung erfolgt zum Zwecke der Mitteilung der genetischen Studienergebnisse.

7.4. Angabe der personenbezogenen Daten

Erfasst werden Ihre personenbezogenen Daten, die zum Zwecke der Mitteilung der Studienergebnisse erforderlich sind, und von Ihnen auf dem Dokument „Einwilligungserklärung für Verwandte“ bereitgestellt wurden.

7.5. Umgang mit den jeweiligen Daten

Ihre personenbezogenen Daten werden in der Studiensoftware studioMED+ erfasst und gespeichert.

7.6. Genaue Bezeichnung der Empfänger von Daten

Ihre personenbezogenen Daten werden zum Zwecke der Mitteilung der Studienergebnisse durch die Ambulanzpartner Soziotechnologie GmbH (APST) erfasst, die zugleich Auftraggeber der Studie ist, an der Ihr Familienmitglied teilgenommen hat.

Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH
Friedrichstraße 90, 10117 Berlin
Ansprechpartner: Prof. Dr. Christoph Münch
c.muench@ambulanzpartner.de

7.7. Zugangsrechte zu den personenbezogenen Daten

Sie haben das Recht, sämtliche über Sie zum Zwecke der Mitteilung der Studienergebnisse erhobenen Daten einzusehen und in Kopie zu erhalten (Art. 15 DSGVO, § 34 BDSG-neu). Sie haben weiterhin das Recht, auf mögliche Fehler in den erfassten Daten hinzuweisen und eine Berichtigung der Daten zu verlangen (Art. 16 DSGVO).

7.8. Löschung der Daten bei Zweckerfüllung

Sie können ohne Angabe von Gründen die Datenerfassung widerrufen. In diesem Fall werden alle Daten vernichtet und elektronische Daten nach den gegenwertigen technischen Standards gelöscht. Danach ist kein Zugriff auf die Daten mehr möglich. Die erhobenen Daten unterliegen keiner Aufbewahrungs- und Löschfrist. Die Daten zum Zwecke der Mitteilung der Studienergebnisse werden mindestens zehn Jahre nach Abschluss der Studie aufbewahrt. Die Löschung individueller Datensätze ist davon ausgenommen und auf Ihren Wunsch oder bei Entzug die Einwilligung zur Studienteilnahme jederzeit und ohne Angabe von Gründen möglich (Art. 17 DSGVO, § 35 BDSG-neu).

8. Fragerecht

Fragen zur **Datenerhebung** können an Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH gestellt werden:

Ansprechpartner: Prof. Dr. Christoph Münch
Telefon: 030 2025 3619

E-Mail: c.muench@ambulanzpartner.de
Adresse: Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH
Friedrichstraße 90, 10117 Berlin

Fragen zu medizinisch-wissenschaftlichen Themen können an die **Studienleitung** gestellt werden:

Ansprechpartner: Prof. Dr. Thomas Meyer
Adresse: Charité – Universitätsmedizin Berlin
CharitéCentrum für Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie
ALS-Ambulanz, Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin
Telefon: 030 450 560028
E-Mail: thomas.meyer@charite.de

9. Beschwerderecht

Sie haben ein Recht auf Beschwerde bei der zuständigen Datenschutzaufsichtsbehörde.

Berliner Beauftragte für Datenschutz und Informationsfreiheit

Maja Smoltczyk
Friedrichstraße 219
10969 Berlin
Besuchereingang: Puttkamer Straße 16 - 18 (5. Etage)
Telefon: 030/138 89-0
Telefax: 030/215 50 50

E-Mail: mailbox@datenschutz-berlin.de
Internet: <https://www.datenschutz-berlin.de>

10. Verbleib der Studieninformation für Verwandte

Die Studieninformation für Verwandte verbleibt bei Ihnen. Das Original der unterzeichneten Einwilligungserklärung für Verwandte erhält der Studienleiter. Als Verwandte erhalten Sie eine Kopie der Einwilligungserklärung.

11. Leiter des Studienzentrums

Titel Vorname Nachname: _____