

CHRIS
eurac research

CHRIS
Südtiroler Gesundheitsstudie
2011 - 2019



Danke

Danke, dass Sie an der CHRIS-Studie teilgenommen haben!

Zum Abschluss der ersten Studienphase möchten wir Sie gerne über die Forschungsergebnisse der CHRIS-Studie informieren, die dank Ihrer Teilnahme erzielt werden konnten.

Ziel der CHRIS-Studie ist die Identifizierung genetischer und molekularer Faktoren, die einen entscheidenden Einfluss auf unsere Gesundheit und insbesondere auf Herz-Kreislauf-, Stoffwechsel-, neurologische und psychosoziale Erkrankungen haben. Diese Faktoren wirken sich nicht nur direkt, sondern auch indirekt, d.h. nur im Zusammenspiel mit bestimmten Umweltbedingungen, einem bestimmten Lebensstil oder anderen externen Faktoren, auf unsere Gesundheit aus.

In der ersten Studienphase, die 2011 begonnen hat und im Dezember 2018 abgeschlossen wurde, haben wir Daten und biologische Proben (Blut-, Urin- und DNA-Proben) von insgesamt 13.393 Teilnehmerinnen und Teilnehmern gesammelt. Wir haben bereits mit der Auswertung der erhobenen Daten begonnen. Dadurch konnten wir auch die Zuverlässigkeit unserer Methoden testen, wissenschaftliche Ausgangshypothesen überprüfen und neue Gene identifizieren, die sich auf spezifische Aspekte unserer Gesundheit auswirken. Im zweiten Abschnitt dieses Berichts stellen wir einige der bisher erzielten wissenschaftlichen Ergebnisse und laufende Projekte vor.

Ab Sommer 2019 werden alle bisherigen Teilnehmer zur zwei-

ten Studienphase eingeladen: Dabei werden erneut Daten und biologischen Proben gesammelt, die bereits begonnenen wissenschaftlichen Projekte weitergeführt, sowie neue Projekte und neue Forschungspartnerschaften entwickelt.

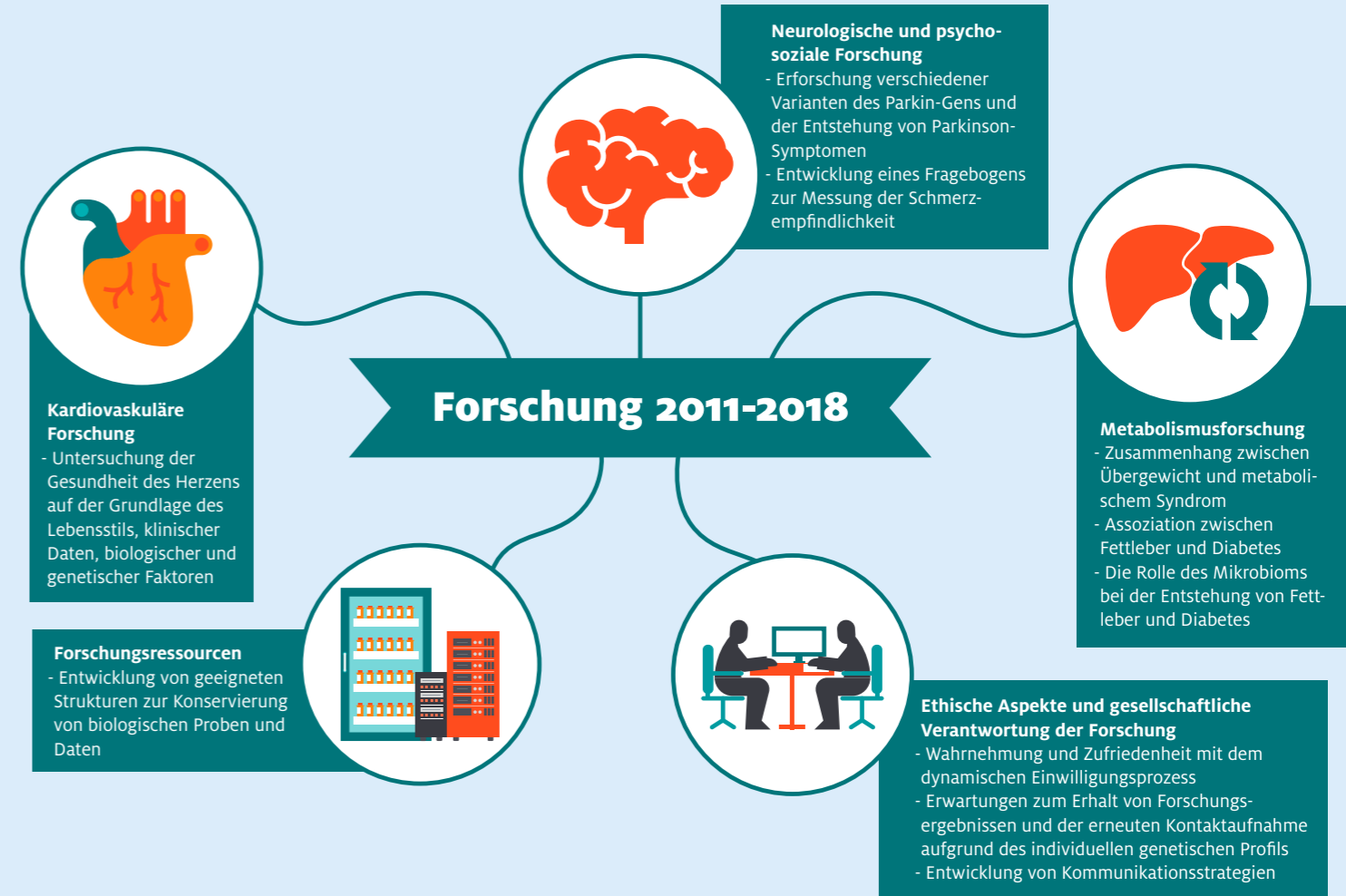
Die CHRIS-Biobank dient der Sammlung und Aufbewahrung von biologischen Proben und den damit verbundenen Daten. Sie ist von unschätzbarem Wert für die wissenschaftliche Forschung: Mit Hilfe der hier lagernden Proben und Daten können epidemiologische, klinische, biologische und molekulare Studien durchgeführt werden. Darüber hinaus stellt diese Biobank die Grundlage für zahlreiche internationale Partnerschaften der CHRIS-Studie dar. Gerade die internationale Zusammenarbeit ist für den wissenschaftlichen Fortschritt in der Biologie und in der Medizin unerlässlich.

Die hohe Teilnehmerzahl an der CHRIS-Studie hat auch eine Weiterentwicklung der Einwilligungserklärung ermöglicht. Sie ist die Voraussetzung für eine bewusste Teilnahme an wissenschaftlicher Forschung; im Mittelpunkt stehen dabei stets die Rechte der Teilnehmer und die diesen zugrunde liegenden ethischen und rechtlichen Bestimmungen. Das bei der CHRIS-Studie verwendete Modell der dynamischen Einwilligung ermöglicht den Teilnehmern eine aktive Rolle bei der Entscheidung darüber, wie umfassend sie sich an der

Studie beteiligen möchten. Alle Teilnehmer haben Zugang zur informierten Einwilligungserklärung und können frei entscheiden, inwieweit ihre Daten und Proben übermittelt und wie die eigenen Daten und Proben im Todesfalle behandelt werden sollen. Außerdem können sie wählen ob und in welcher Form sie für Mitteilungen oder zusätzliche Teilstudien kontaktiert werden möchten.

Durch die bei allen Teilnehmern durchgeführten Screening-Untersuchungen (Blut- und Urinanalysen, Blutdruckmessung und Elektrokardiogramm) hat die CHRIS-Studie auch präventive Bedeutung und damit direkte Auswirkungen auf die Gesundheit der Teilnehmer: Erkrankungen konnten nachgewiesen werden, was in der Folge eine angemessene Behandlungen ermöglichte oder die Durchführung von präventiven Maßnahmen.

Alle bisher durch die CHRIS-Studie erzielten Ergebnisse waren nur dank Ihrer Unterstützung und den damit verbundenen Forschungen möglich. Ihre erneute Teilnahme an der zweiten Studienphase hilft uns, die gesundheitlichen Veränderungen im zeitlichen Verlauf zu beobachten und zu untersuchen, welche genetischen, molekularen und Umweltfaktoren einen positiven oder negativen Einfluss auf den Alterungsprozess der Bevölkerung haben. Deshalb laden wir Sie ab sofort zur Teilnahme an der zweiten Phase der CHRIS-Studie ein – danke, dass Sie auch weiterhin die wissenschaftliche Gesundheitsforschung unterstützen!



WISSENSCHAFTLICHE FORSCHUNG

HERZKREISLAUFERKRANKUNGEN

Wir haben unterschiedliche Aspekte der Gesundheit des Herzens untersucht und dabei den Lebensstil, klinische Daten sowie biologische und genetische Faktoren berücksichtigt. Mit Hilfe der Elektrokardiographie (EKG) konnten wir nachweisen, dass mit steigender Zahl gerauchter Zigaretten die Variabilität der Herzfrequenz sinkt. Dies ist ein wichtiger Indikator für einen schlechten gesundheitlichen Allgemeinzustand (und damit nicht nur für die Herzgesundheit).

Außerdem konnten wir mit Hilfe der EKG-Daten untersuchen, ob bestimmte mit dem Risiko eines plötzlichen Herztodes verbundene Gene auch an der natürlichen Regulierung der Herzfunktion beteiligt sind. Aus diesen Analysen ergaben sich Hinweise auf einen neuen molekularen Kontrollmechanismus, der möglicherweise mit der Aktivierung dieser Gene zusammenhängt. Derzeit werden die entsprechenden Ergebnisse im Labor validiert, die Aufschluss über bisher unbekanntes Regelungsmechanismen des Herzens geben könnten. In Bezug auf die biologischen Faktoren konnten wir dank moderner Technologien die unzähligen im menschlichen Körper vorhandenen Fette genau klassifizieren und deren Menge im Blut messen. Wir haben den Zusammenhang zwischen verschiedenen Arten von Fetten und der elektrischen Herzaktivität in den oberen Herzkammern, den sogenannten Vorhöfen, untersucht. Dabei fanden wir her-

aus, welche Fette die Aktivität der Vorhöfe beeinflussen. Wir konnten außerdem nachweisen, dass zwischen einer Zunahme der Körpermasse und einer verlängerten elektrischen Aktivierungsdauer in den Vorhöfen ein Ursache-Wirkungs-Verhältnis besteht. Dies ist ein potenzieller Risikofaktor für die Entstehung von Herzkreislauferkrankungen. Derzeit arbeiten wir in weiteren Forschungsprojekten zu den genetischen Grundlagen des Vorhofflimmerns (eine relativ häufige Herzrhythmusstörung) und an der Entwicklung individueller zellulärer Modelle zur Untersuchung genetisch bedingter Herzerkrankungen.

NEUROLOGISCHE UND PSYCHOSOZIALE ERKRANKUNGEN

NEUROLOGISCHE UNTERSUCHUNGEN ZU PARKINSON

Nicht bei allen Menschen führt eine Genmutation auch immer zur tatsächlichen Manifestation einer Erkrankung. Einige Menschen zeigen nur sehr schwache Symptome, obwohl sie Träger einer vermeintlich krankheitsverursachenden Mutation sind – oder weisen bestimmte Faktoren auf, die sie vor möglichen Krankheiten schützen. Dieses Phänomen wird als reduzierte Penetranz bezeichnet. Ein Ziel der CHRIS-Forschung ist es, Mechanismen zu untersuchen, die vor bestimmten Krankheiten schützen können. Hierbei haben wir unseren Fokus vor allem auf die genetische

Parkinson-Krankheit gelegt. Bestimmte Varianten im Parkin-Gen können, beim Auftreten von zwei Mutationen (homozygot), Parkinson verursachen. Es gibt jedoch Hinweise, dass das Tragen einer einzelnen Mutation (heterozygoter Zustand) nicht zum Ausbruch der Krankheit führt, jedoch das Risiko für das Auftreten einiger abgeschwächter klinischer Symptome erhöhen kann.

Um die Auswirkung von Mutationen auf die Entwicklung von Symptomen besser zu verstehen, haben wir im Sommer 2018 Personen mit bestimmten Varianten im Parkin-Gen zu einer Folgestudie eingeladen. Hierbei wurden umfangreiche neurologische und motorische Untersuchungen (u.a. Ganganalyse, Ultraschalluntersuchung des Gehirns, Schriftprobe, Geruchstest) vorgenommen. Dieses Projekt wurde in Zusammenarbeit mit Forschern des Instituts für Neurogenetik der Universität zu Lübeck und im Rahmen des Projektes „ProtectMove“, welches von der Deutschen Forschungsgemeinschaft gefördert wird, durchgeführt. Die Ergebnisse dieser Studie werden derzeit analysiert und werden in einer weiteren Mitteilung zu einem späteren Zeitpunkt kommuniziert.

MESSUNG DER SCHMERZEMPFINDLICHKEIT

Die Messung der Schmerzempfindlichkeit ist ein wichtiger Aspekt für die Prävention und angemessene Behandlung von verschiedenen Erkrankungen, die chronisch werden oder zu Behinderungen führen können. Allerdings ist die experimentelle Messung der Schmerzintensität aus ethischen

Gründen schwierig, da wir in unserer Forschungsarbeit keinem Menschen Schmerzen zufügen; (das Zufügen von Schmerzen ist unzulässig). Außerdem gibt es auch praktische Schwierigkeiten, da für die Messungen kostspielige und hochspezialisierte Maschinen und Geräte erforderlich sind. Im Rahmen der CHRIS-Studie haben wir zum ersten Mal einer breiten Bevölkerungsgruppe einen Fragebogen zur Schmerzempfindlichkeit vorgelegt. Anhand detaillierter Analysen konnten wir bestätigen, dass dieser Fragebogen sehr präzise Aussagen zur allgemeinen Schmerzempfindlichkeit ermöglicht. Er eignet sich für alle Altersstufen, für Männer ebenso wie für Frauen, und gibt Hinweise auf einen möglichen Zusammenhang zwischen verschiedenen Formen der Schmerzempfindlichkeit und den wichtigsten prädisponierenden genetischen, Umwelt- und Verhaltensfaktoren.

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

ADIPOSITAS (ÜBERGEWICHT)

Die CHRIS-Studie ist Mitglied des EU-finanzierten Konsortiums BioSHaRE. Dieses beschäftigt sich mit der Entwicklung von Analyseprotokollen und EDV-gestützten Instrumenten. Ziel ist es, Daten einheitlich zu verknüpfen, die in unabhängigen Studien auf verschiedene Weise und unter besonderer Berücksichtigung ethischer, rechtlicher und sozialer Aspekte erhoben wurden.

Mit Hilfe der neuen EDV-Instrumente wurde überprüft, ob eine epidemiologische Studie denkbar ist, bei der Daten von zehn Studien aus verschiedenen europäischen Ländern mit insgesamt 163.517 Teilnehmern zusammengeführt werden, ohne dabei auf die Daten von Einzelpersonen zuzugreifen und dadurch ihren Datenschutz zu gefährden. Dies ist gelungen und es hat sich gezeigt, dass wissenschaftliche Forschung auf höchster Ebene sehr gut mit dem Schutz der Daten der Teilnehmer vereinbar ist.

Ziel des Projektes BioSHARe war es, die Anzahl „gesunder“ Übergewichtiger zu ermitteln, die keinerlei Anzeichen eines metabolischen Syndroms aufweisen. Dieses äußert sich durch Bluthochdruck, Diabetes, niederem HDL-Cholesterinspiegel oder hohen Triglyceridwerten.

Unter allen beteiligten Studien war der Anteil der Übergewichtigen bei den Teilnehmern an der CHRIS-Studie am geringsten (12%). Unter den übergewichtigen Teilnehmern litten wiederum jene der CHRIS-Studie seltener am metabolischen Syndrom (24% bei den Frauen, 43% bei den Männern). Außerdem gab es in der CHRIS-Gruppe den höchsten Anteil an gesunden übergewichtigen Männern (19%), während die Zahl gesunder übergewichtiger Frauen mit 21% den Werten anderer Studien entsprach. Alle Prozentanteile wurden altersstandardisiert, d.h. unter Berücksichtigung der Tatsache berechnet, dass es in den verschiedenen Studien unterschiedliche Anteile junger und älterer Menschen gab.

Laut den Ergebnissen dieser multizentrischen Studie ist der

Anteil gesunder übergewichtiger Personen in den verschiedenen Studien unterschiedlich hoch. Insgesamt sind jedoch eher Frauen und jüngere Menschen gesund und übergewichtig.

LEBERERKRANKUNGEN

Laut aktuellen wissenschaftlichen Studien neigen Diabetiker zu einer verstärkten Ansammlung von Fett in der Leber (Fettleber). Aus diesem Grund untersuchen wir im Rahmen einiger Studien den genaueren Zusammenhang zwischen Diabetes und Fettleber und vergleichen dabei die Daten von Diabetikern mit jenen von Nicht-Diabetikern.

Die wissenschaftliche Gemeinschaft weiß heute, dass das Mikrobiom, die Gesamtheit aller im menschlichen Körper vorhandenen Mikroorganismen, einen wichtigen Einfluss auf die Funktionen des Körpers und die Entstehung von Krankheiten hat. Je nachdem, in welcher Körperregion sich die Mikroorganismen befinden, werden sie unterschiedlich bezeichnet: Das Darmmikrobiom zum Beispiel besteht aus allen Mikroorganismen des Darms, das orale Mikrobiom aus jenen, die in unserer Mundhöhle vorkommen. Da wir auch diesen Aspekt bei der Erforschung von Lebererkrankungen berücksichtigen möchten, untersuchen wir derzeit die Rolle des Darm- und des oralen Mikrobioms (durch die Analyse der Stuhl- und Speichelbakterien) sowie des Diabetes bei der Entstehen von Fettleber und anderer entzündlicher Lebererkrankungen.

ETHISCHE, RECHTLICHE UND SOZIALE IMPLIKATIONEN DER WISSENSCHAFTLICHEN FORSCHUNG (ELSI)

Aufgabe der ELSI-Forschungsgruppe ist es sicherzustellen, dass die CHRIS-Studie im Sinne der einschlägigen Gesetzgebung und unter Beachtung der forschungsrelevanten ethischen Normen durchgeführt wird.

Bei der CHRIS-Studie wenden wir innovative Methoden zum Schutz der Rechte aller Teilnehmer an und zwar durch die sogenannte „dynamische Einwilligung“, eine digitale Plattform für die informierte Einwilligung. Alle Teilnehmer der CHRIS-Studie haben die informierte Einwilligungserklärung online ausgefüllt und können diese durch Eingabe von Benutzername und Passwort jederzeit einsehen und abändern. Die in der Informationsbroschüre und im Video enthaltenen Informationen sind ebenfalls Bestandteil der informierten Einwilligung und sollen diese verständlicher und transparenter machen. Zudem stellt die Internetseite von CHRIS regelmäßig Informationen zum aktuellen Stand der Studie bereit. Die dynamische Einwilligung ist ein Novum bei epidemiologischen Studien und ist deshalb nicht nur ein Instrument, sondern auch ein Resultat unserer Forschung. Sie ermöglicht eine genaue Kontrolle über die eigene Teilnahme an der Studie – jeder Teilnehmer kann angeben, ob er die eigenen Daten verfügbar machen, Studienergebnisse erhalten oder erneut kontaktiert werden möchte.

Derzeit arbeiten wir an einer neuen Fassung der dynamischen Einwilligung in Form einer Smartphone-App. Mit Hilfe von Fragebögen und Teilnehmerbefragungen haben wir untersucht, wie die Teilnehmer diese Form der Einwilligungserklärung wahrnehmen. Ebenso haben wir die Zufriedenheit mit den erhaltenen Informationen, das Vertrauen in die CHRIS-Studie und den damit betrauten Wissenschaftlern und die Eignung von Videos als Informationsinstrument erforscht. Die Ergebnisse waren sehr positiv und werden derzeit in wissenschaftlichen Fachzeitschriften publiziert. Sie wurden mehrfach bei internationalen Tagungen vorgestellt, was dazu geführt hat, dass inzwischen auch zahlreiche andere Studien diese Methode verwenden.

Die Erstellung von Einwilligungserklärungen und Informationsmaterialien für CHRIS gestaltete sich schwierig. Zum Beispiel war die Mitteilung von Forschungsergebnissen eine besondere Herausforderung, da sich die Ergebnisse (Informationen zum Gesundheitszustand) negativ oder positiv auf die betroffenen Personen auswirken können. In der wissenschaftlichen Fachgemeinschaft gilt heute sowohl das „Recht auf Wissen“ als auch das „Recht auf Nichtwissen“. Zur Rückmeldung der Befunde aus der CHRIS-Studie haben wir qualitative Studien in Form von Interviews durchgeführt. Wir haben die Einstellung der Teilnehmer gegenüber möglichen unerwarteten oder zufälligen Ergebnissen überprüft, die sich auf ihre Gesundheit und ganz allgemein auf ihr Leben auswirken könnten (Return of Results). Darüber hinaus ha-

ben wir die Teilnehmer befragt, wie sie zu einer eventuellen Einladung zu Teilstudien stehen, in welchen spezifische, möglicherweise mit dem genetischen Profil der jeweiligen Person assoziierte Erkrankungen erforscht werden könnten (Recall-by-Genotype). Derzeit werden die Ergebnisse der Interviews und Fragebögen in Zusammenarbeit mit der Universität Lübeck ausgearbeitet.

Mit Blick auf die zweite Studienphase wurden alle Informationen und Teilnahmeoptionen ebenso wie die informierte Einwilligung auch auf der Grundlage dieser Ergebnisse grundlegend überarbeitet, um den erhobenen Bedürfnissen und den Besonderheiten der zweiten Studienphase Rechnung zu tragen. Außerdem erweitern wir die CHRIS-Internetseite, um die informierte Einwilligung mit Hilfe ständig aktualisierter Informationen zu erleichtern und eine bewusste Teilnahme an der Studie auf der Grundlage der jeweils neuesten ethischen und rechtlichen Bestimmungen sicherzustellen.

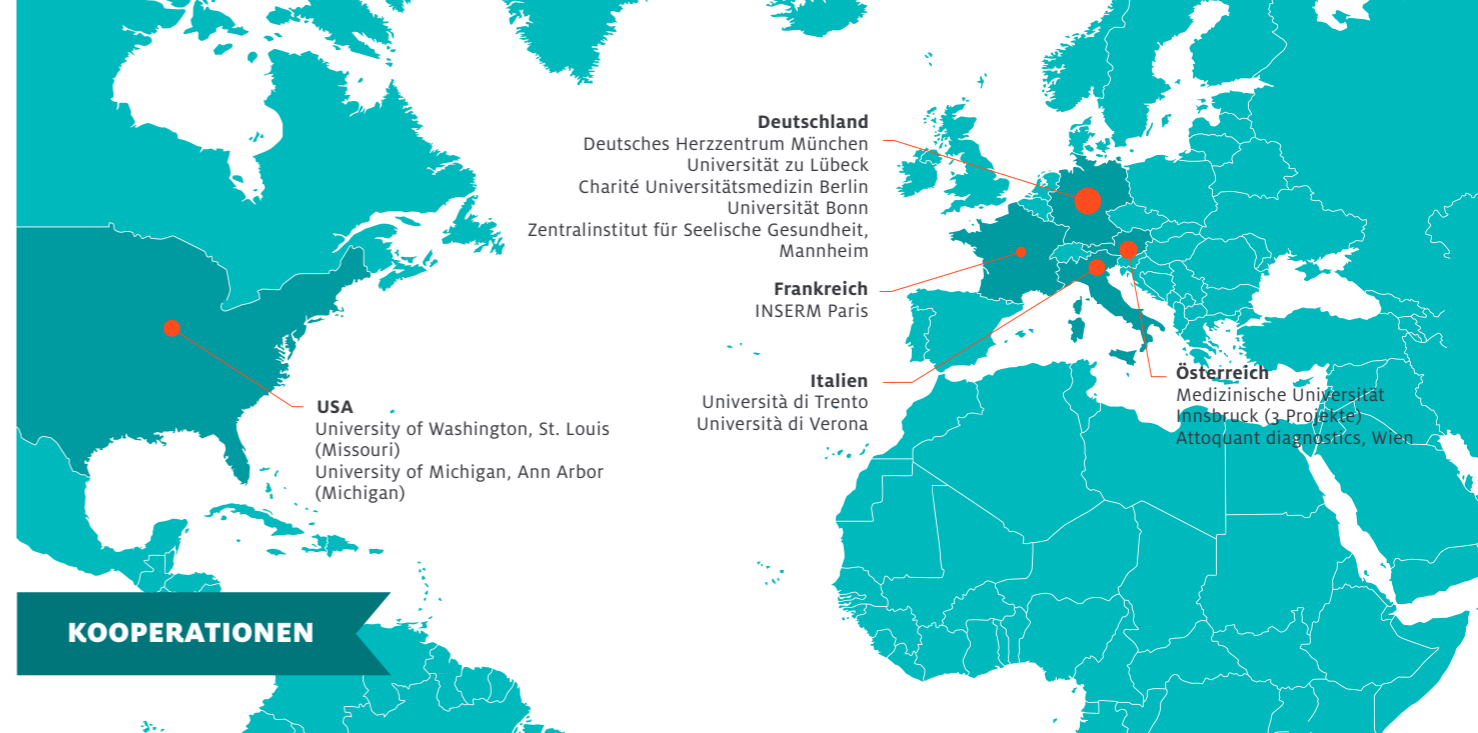
FORSCHUNGSINSTRUMENTE

DIE BIOBANK

Als Biobank bezeichnet man eine Sammlung von biologischen Proben und den damit verbundenen Daten. Im Rahmen der CHRIS-Studie wurden zwei Standorte – in Meran und in Bozen – eingerichtet, die alle technischen Anforderungen und Sicherheitsbestimmungen zur Aufbewahrung, Verarbeitung und Rückverfolgbarkeit der biologischen Proben erfüllen. Außerdem wurden sichere Informatiksysteme zur Speicherung und Verarbeitung der Daten und Proben entwickelt, die die Anonymität und den Datenschutz der Teilnehmer gewährleisten.

Biobanken sind eine äußerst wertvolle Ressource für die biomedizinische Forschung: Sie ermöglichen neuartige, langfristige Studien an breiten Bevölkerungsgruppen ebenso wie den Austausch von Daten und biologischen Proben unter mehreren Forschungseinrichtungen. Dies ermöglicht die Durchführung einer weit größeren Anzahl von Forschungsprojekten zu Herz-Kreislauf-, Stoffwechsel-, neurologischen und psychosozialen Erkrankungen.

Die Einrichtung weiterer Strukturen im NOI-Technologiepark in Bozen ist als Ergänzung zu den derzeit bestehenden Biobanken geplant. Dadurch wird mehr Platz für die Aufbewahrung der biologischen Proben zur Verfügung stehen und gleichzeitig deren Sicherheit erhöht; außerdem werden die Proben für Forschungszwecke leichter zugänglich.



KOOPERATIONEN

ZUSAMMENARBEIT MIT INTERNATIONALEN FORSCHUNGSEINRICHTUNGEN UND KONSORTIEN

Eurac Research arbeitet mit Forschungseinrichtungen in aller Welt zusammen und fördert so Innovation und höchste Qualität bei all ihren Studien. Das Institut für Biomedizin, eine Ein-

richtung von Eurac Research, hat gemeinsam mit dem Südtiroler Sanitätsbetrieb die CHRIS-Studie entwickelt und ist eng mit internationalen wissenschaftlichen Partnerinstitutionen vernetzt. Gemeinsames Ziel ist es, die genetischen und molekularen Grundlagen von Herz-Kreislauf-, Stoffwechsel-, neurologischen und psychosozialen Erkrankungen besser zu verstehen.

INTERNATIONALE PARTNERSCHAFTEN

Die Zusammenarbeit auf internationaler Ebene und der Austausch von Daten und biologischen Proben im Rahmen von Studien ermöglichen es, unterschiedliche Forschungsinteressen zu berücksichtigen und Strukturen, Technologien und Kompetenzen anderer Forschungseinrichtungen zu nutzen. Dadurch lassen sich Ressourcen optimieren und wissenschaftliche Ergebnisse maximieren.

Der Austausch von Daten und biologischen Proben erfolgt stets unter absoluter Gewährleistung des Datenschutzes und der Rechte aller Teilnehmer. Alle Daten und Proben werden vor der Weitergabe kodiert. Dadurch wird die Identität der Teilnehmer unkenntlich gemacht. Außerdem wird jedes Forschungsprojekt zuerst durch einen eigenen internen Ausschuss überprüft. Dieser überwacht die Genehmigung der Zugriffe auf Daten und Proben, die mit anderen Institutionen ausgetauscht werden. Für die Genehmigung müssen die Forschungsprojekte den allgemeinen Zielen der CHRIS-Studie entsprechen. Der Austausch beschränkt sich ausschließlich auf die für die Durchführung des Projekts notwendige Zeitdauer. Das Institut für Biomedizin arbeitet im Rahmen der CHRIS-Studie mit verschiedenen nationalen und internationalen Partnern zusammen. Neben fünf Forschungsprojekten mit Partnern in Deutschland laufen momentan vier Projekte mit österreichischen Partnern, zwei Partnerschaften mit italienischen Forschungseinrichtungen und ein Projekt mit einem französischen Partner. Darüber hin-

aus arbeiten wir bei zwei Projekten mit Partnern in den USA zusammen. Die folgende Abbildung zeigt, wer diese Partner sind; sie alle haben es sich zum Ziel gesetzt, die Entstehung, Entwicklung und mögliche Prävention von kardiovaskulären, neurologischen und psychosozialen Stoffwechselerkrankungen besser zu verstehen.

FORSCHUNGSKONSORTIEN

Die CHRIS-Studie beteiligt sich auch an der wissenschaftlichen Arbeit einiger internationaler Konsortien zur groß angelegten Analyse genetischer Daten. Forschungskonsortien sind Arbeitsgruppen, in denen Wissenschaftler aus verschiedenen Forschungsinstitutionen, wie Eurac Research, an gemeinsamen Zielen arbeiten. Die entsprechenden Ergebnisse stützen sich auf viel größere Teilnehmerzahlen als bei Einzelstudien und sind dadurch deutlich aussagekräftiger. Die CHRIS-Studie beteiligt sich zum Beispiel an einem internationalen Konsortium, dessen Zielsetzung es ist, die genetischen Grundlagen der Nierenfunktion zu erforschen. Das Konsortium bündelt Daten von über einer Million Teilnehmer. Stichproben dieser Größe erzielen äußerst robuste und wertvolle Ergebnisse für die gesamte wissenschaftliche Gemeinschaft. Insgesamt ist die CHRIS-Studie zurzeit Mitglied von 13 Konsortien. Doch welche Daten werden im Rahmen dieser internationalen Forschungskonsortien eigentlich ausgetauscht? Es handelt sich dabei ausschließlich um sogenannte „aggregierte Daten“, also zusammengefasste Forschungsergebnisse

aus den Studien des Instituts für Biomedizin. Ein Beispiel: Im Rahmen einer Studie zu den genetischen Grundlagen des Blutdrucks könnten die Forscher von Eurac Research feststellen, dass eine bestimmte genetische Variation zu einer Erhöhung des systolischen Blutdrucks um durchschnittlich 1 mmHg bei allen Teilnehmern der CHRIS-Studie mit der entsprechenden Genvariante führt. Und genau diese Information würde der gesamten Arbeitsgruppe mitgeteilt: durchschnittliche Erhöhung des Blutdrucks bei allen Teilnehmern, die Träger der entsprechenden Genvariante sind. In keinem Fall würden aber Daten zum Blutdruck, genetischen Informationen oder andere individuelle Daten von einzelnen Teilnehmern an die Arbeitsgruppe weitergegeben.

Dank dieser Zusammenarbeit konnten zum Beispiel Studienergebnisse zur Schilddrüsenfunktion in der renommierten wissenschaftlichen Fachzeitschrift Nature Communications veröffentlicht werden. Sie stützen sich auf Daten von über dreißig Studien – darunter auch der CHRIS-Studie – in vier Kontinenten, mit insgesamt mehr als 70.000 Teilnehmern und 8 Millionen untersuchten genetischen Varianten. So konnten über Hundert an der Regelung der Schilddrüsenfunktion beteiligte Gene identifiziert werden. Diese Ergebnisse stellen nun für zahlreiche Forschungslabors weltweit einen wichtigen Ausgangspunkt dar, um die physiologischen Grundlagen der Schilddrüsenfunktion zu verstehen und um Medikamente oder gezielte Behandlungen von Schilddrüsenerkrankungen zu entwickeln. Im Rahmen der Erforschung

von Herzkreislaufkrankungen sind wir Mitglied des Konsortiums CHARGE. Es untersucht genetische Variationen, die sich auf EKG-Werte auswirken können. Ziel dieser Studien ist es, Regelungsmechanismen der normalen elektrischen Aktivität des Herzens zu analysieren. Diese sind Voraussetzung, um Herzrhythmusstörungen und Herzmuskelerkrankungen besser zu verstehen.

DIE AUSWIRKUNGEN DER CHRIS-STUDIE AUF DIE PRÄVENTION VON KRANKHEITEN UND DIE GESUNDHEIT DER TEILNEHMER

Die CHRIS-Studie hatte direkte Auswirkungen auf die Gesundheit der Teilnehmerinnen und Teilnehmer: Durch die präventivmedizinische Visite und die kostenlosen Blut- und Urinuntersuchungen erhalten die Teilnehmer wichtige Informationen zu ihrer Gesundheit. Die Ergebnisse der Blut- und Urinuntersuchungen ebenso wie jene des Elektrokardiogramms wurden den Teilnehmern ausgehändigt, damit sie sie gegebenenfalls mit dem jeweiligen Hausarzt besprechen können. Seit Beginn der Studie im Jahr 2011 wurden in 37 Fällen Blut- und Urinwerte nachgewiesen, die über der „Alarmschwelle“ lagen. Dadurch konnten die jeweils betroffenen Personen rechtzeitig präventive Maßnahmen in Abstimmung mit dem Hausarzt und den Fachkräften des Krankenhauses Schlanders ergreifen.

DAS FOLLOW-UP DER CHRIS-STUDIE

Die zweite Phase der CHRIS-Studie beginnt im Sommer 2019. Bevölkerungsstudien wie die CHRIS-Studie werden als Kohortenstudien bezeichnet und zeichnen sich dadurch aus, dass die Studienteilnehmer durch Folgeuntersuchungen (die sogenannten Follow-up-Phasen) über einen längeren Zeitraum begleitet werden.

Wird eine Untersuchung nur ein Mal durchgeführt (wie in der ersten Phase der CHRIS-Studie), können Faktoren, die mit einer Erkrankung im Zusammenhang stehen, nur zu einem bestimmten Zeitpunkt erhoben werden, mit Ausnahme natürlich des von Geburt an vorhandenen Genoms. Werden die Untersuchungen wiederholt, so ermöglicht dies gesundheitsrelevante Ereignisse im zeitlichen Verlauf zu analysieren. Die Forscher erhalten dadurch Informationen darüber, wie genetische, molekulare und Umweltfaktoren in Verbindung mit dem Lebensstil den Gesundheitszustand beeinflussen (in der zweiten Phase der CHRIS-Studie). Durch wiederholte Messungen ist es möglich, den zeitlichen Ablauf der Krankheitsereignisse festzulegen. Dadurch zeigt sich beispielsweise, ob sich eine Person vor dem Auftreten einer Erkrankung ausgewogen ernährte. Auch kann festgestellt werden, ob eine Stoffwechseleränderung bereits bei der ersten Untersuchung vorlag und wie sich diese nach mehreren Jahren auf die Gesundheit ausgewirkt hat. Aus diesem Grund werden alle Personen, die sich an der ersten Studienphase beteiligt

haben, erneut eingeladen, um im CHRIS-Studienzentrum in Schlanders dieselben Untersuchungen nach einem Abstand von mindestens fünf Jahren zu wiederholen.

Außerdem werden in der zweiten Studienphase die klinischen Untersuchungen erweitert: Mit Hilfe neuer Untersuchungsmethoden und -protokolle werden auch der Zustand der Blutgefäße und damit die Blutzirkulation, eine eventuelle Osteoarthritis am Kniegelenk, das Vorliegen von Ruhetremor, die Schmerzempfindlichkeit (auch mittels Elektroenzephalogramm), die Lungenfunktion, die Handgriffstärke, die Durchblutung des Auges und der Netzhaut sowie das Hörvermögen untersucht. Genau wie in der ersten Phase werden auch diesmal Blutdruckmessungen, eine Messung der Körpermasse und ein Elektrokardiogramm durchgeführt. All diese Informationen ergeben einen ganzheitlichen Blick auf den Gesundheitszustand einer Person. Eine Veränderung in der Blutzirkulation im Auge kann zum Beispiel ein Hinweis auf Herz-Kreislauf- oder neurologische Probleme sein – ein Thema, mit dem sich die wissenschaftliche Forschung in den nächsten Jahren eingehend beschäftigen wird.

Der aktuelle Gesundheitszustand wird in Form von Interviews erhoben. Zudem möchten wir ein neues Messsystem für Benutzer von Smartphones einführen: Mit einer eigenen App erhält man direkten Zugang zum Abschnitt MY CHRIS auf unserer Internetseite, wo man auch seine Einverständniserklärung findet; außerdem kann man in der App kurze Fragebögen direkt beantworten, ohne jedes Mal eigens ins

CHRIS-Studienzentrum in Schlanders kommen zu müssen. Dadurch verkürzt sich auch die Zeit, die die Teilnehmer im CHRIS-Studienzentrum verbringen müssen.

Die CHRIS-Studie ermöglicht auch neue Formen der Zusammenarbeit mit renommierten Forschungszentren in Italien und im Ausland, wodurch auch Teilstudien mit kleinen Teilnehmergruppen zur Untersuchung spezifischer gesundheitlicher Aspekte möglich werden.

Unser Anhaltspunkt sind die großen epidemiologischen Studien aus den USA, Skandinavien, Großbritannien und den Niederlanden, die entscheidend zum Verständnis der Ursachen weit verbreiteter kardiovaskulärer und neurologischer Erkrankungen beigetragen haben. Durch die Follow-up Phase wird die CHRIS-Studie zu einer der umfassendsten Bevölkerungsstudien in Italien und zu einem vorbildlichen Beispiel auch auf internationaler Ebene.

Wir, das CHRIS-Team bestehend aus Studien-, Forschungs- und Verwaltungspersonal, möchten uns ganz herzlich bei allen bedanken, die sich an unserer Studie beteiligt und direkt oder indirekt zu ihrer Durchführung beigetragen haben. Besonders hervorheben möchten wir die äußerst wertvolle und enge Zusammenarbeit mit zahlreichen Hausärzten/-innen sowie Ärzten/-innen des Südtiroler Sanitätsbe-

triebes und der Leitung des Krankenhauses Schlanders, die uns nicht nur durch die Bereitstellung von Räumlichkeiten sondern auch bei der Motivierung der Vinschgauer Bevölkerung an der CHRIS-Studie teilzunehmen, unterstützt hat.

Wir freuen uns über alle Rückmeldungen zu unserer Studie und zögern Sie nicht uns bei Fragen oder Anmerkungen jederzeit zu kontaktieren. Gleichzeitig möchten wir Sie einladen, auch weiterhin aktiv die wissenschaftliche Forschung zu unterstützen und an der zweiten Phase der CHRIS-Studie teilzunehmen. Wir erwarten Sie in Kürze im CHRIS-Zentrum in Schlanders!



www.chris.eurac.edu