

Vertiefende neurologische Phänotypisierung der CHRIS-Kohorte

Information für Studienteilnehmer PAREGEN-2

1. EINFÜHRUNG

Worum handelt es sich bei dem vorliegenden Forschungsprojekt?

In den letzten Jahren hat sich gezeigt, dass sich im Rahmen von neurogenetischen Erkrankungen der Zusammenhang zwischen Genotyp und Phänotyp komplexer darstellt als zuvor vermutet: es konnten zahlreiche Träger von vermeintlich krankheitsverursachenden Mutationen identifiziert werden, die keine Zeichen der Erkrankung aufweisen. Entweder sind die Symptome bei diesen Menschen sehr schwach oder sie weisen bestimmte Faktoren auf, die sie vor möglichen Krankheiten schützen. Dieses Phänomen wird als reduzierte Penetranz bezeichnet. Das Ziel dieser Studie ist es, Mechanismen zu untersuchen, die vor Krankheiten schützen können, mit einem besonderen Fokus auf Varianten im Parkin-Gen. Varianten in diesem Gen können bei Auftreten von zwei Mutationen (homozygot) eine genetische Parkinson-Krankheit verursachen aber das Tragen einer einzelnen Mutation (heterozygoter Zustand) könnte das Risiko für das Auftreten einiger abgeschwächter klinischer Symptome leicht erhöhen kann.

Wo wird die Studie durchgeführt und wer wird um eine Teilnahme gefragt?

Diese Studie ist eine Fortsetzung der CHRIS PAREGEN Studie. Die CHRIS-Studie ist eine vom Institut für Biomedizin (Eurac Research) und dem Südtiroler Gesundheitsbetrieb durchgeführte longitudinale Studie, zu der die erwachsene Bevölkerung des Vinschgaus eingeladen wird. Diese Studie wird im CHRIS Zentrum Schlanders durchgeführt.

Warum wurden Sie als Teilnehmer zu dieser Genotyp-gesteuerten Studie ausgewählt?

CHRIS-Studienteilnehmer sind grundsätzlich gesunde Teilnehmer an einer Bevölkerungsstudie. Teilnehmer werden aufgrund des Vorhandenseins oder Nichtvorhandenseins einer bestimmten genotypischen Variante ausgewählt. Anhand von Genotypen im Parkin-Gen werden Probanden ausgewählt : genotypisch unauffällige Probanden und Probanden mit einer einzelnen heterozygoten Variante im Parkin-Gen. Die Gruppenzugehörigkeit wird nicht mitgeteilt, da damit keine unmittelbaren individuellen Konsequenzen verbunden sind. Unsere Forschung zielt darauf ab, schützende Faktoren zu identifizieren, im Moment haben wir aber noch keine Ergebnisse, aus denen sich ein klinischer Nutzen für Sie ergeben könnte.

Siehe auch online: <https://de.chris.eurac.edu/teilnahme/paregen2/>



2. UNTERSUCHUNGSPROGRAMM

Das Untersuchungsprogramm umfasst folgende Teile:

- Informierte Einwilligung
- Blutabnahme
- Erhebung von Parkinsontypischen Symptomen (Schreibprobe)
- Aufzeichnung einer Sprechprobe
- Hirnleistungstest (Montreal Cognitive Assessment)
- Klinisch-neurologische Untersuchung (Parkinson-spezifischen Minimal-Data-Sets und MDS- Unified Parkinson's Disease Rating Scale I-V)
- Elektroenzephalografie (EEG) in Verbindung mit einem neuropsychologischen Kurztest (sog. Flanker-Aufgabe)
- Geruchstest (Brief Smell Identification Test)
- Videoaufzeichnung von Bewegungen mit Bewegungssensoren
- Ausgabe von tragbaren Bewegungssensoren zur Aktivitäts -und Bewegungsanalyse über 7 Tage (Activity Tracker)
- Ausfüllen von Fragebögen

Die Untersuchungen werden von qualifiziertem und geschultem Personal der Universität Lübeck und der CHRIS-Studie durchgeführt. Das Untersuchungsprogramm dauert etwa 5 Stunden, einschließlich eines EEGs von etwa 40 Minuten.

Praktische Informationen für die Teilnahme.

Die Termine für die Teilnahme an der Studie werden sowohl am Vormittag als auch am Nachmittag vergeben. Die Blutuntersuchungen werden ohne Fasten durchgeführt.

Während des EEGs werden Elektroden mit Gel auf die Kopfhaut gesetzt. Nach der Untersuchung können Sie sich mit einem feuchten Tuch abwischen, aber es werden einige Gel Reste auf Ihrer Kopfhaut und Ihrem Haar verbleiben. Wir empfehlen Ihnen, Ihre Haare nach der Teilnahme an der Studie zu waschen.

Bringen Sie die Packungen aller Arzneimittel mit, die Sie entweder in den letzten 7 Tagen eingenommen haben oder die Sie immer noch regelmäßig einnehmen. Bitte bringen Sie die Packungen mit, damit wir den Barcode des Arzneimittels lesen können.

Für die Teilnahme an der Studie benötigen Sie nur Ihre Gesundheitskarte und einen gültigen Green Pass.

Erhalte ich die Ergebnisse dieser Analysen?

Die Studie wird ausschließlich zu Forschungszwecken durchgeführt. Die Ergebnisse werden Ihnen nicht mitgeteilt, da sie für eine persönliche genetische Beratung nicht geeignet sind. Die Daten werden in anonymisierter Form wissenschaftlich ausgewertet.

Welche Art von Forschung wird durchgeführt und welche Rolle spielt dabei meine DNA und meine genetischen Daten?

Die Analyse der genetischen Informationen der CHRIS-Studienteilnehmer, die im Rahmen der CHRIS Studie durchgeführt wurde, hat zur Identifizierung von Probanden mit einzelnen heterozygoten Genvarianten im Parkin-Gen geführt. In dieser Studie möchten wir besser verstehen, welche Bedeutung diese heterozygoten

Varianten für die Gesundheit haben und Faktoren identifizieren, die vor Krankheiten schützen können. Dazu ist eine standardisierte neurologische Untersuchung vorgesehen.

Gibt es Risiken?

In dieser Studie werden nur Untersuchungen durchgeführt, die mit keinerlei Risiko für Ihre Gesundheit verbunden sind.

Aufklärung und Freiwilligkeit

Die Studienteilnahme ist freiwillig. Alle Teilnehmer werden ihre Einwilligung zur Teilnahme geben, nachdem Sie die Studieninformation erhalten haben. Die Einwilligungserklärung kann jederzeit widerrufen werden. Der Widerruf geschieht durch eine schriftliche, online oder telefonische Mitteilung an den Verantwortlichen der Datenverarbeitung und bringt keinerlei Nachteile für den Teilnehmer mit sich.

3. FINANZIERUNG DER STUDIE

Die Kosten dieser Studie trägt das Institut für Biomedizin der Eurac Research, finanziert von der Autonomen Provinz Bozen - Südtirol, Abteilung Bildungsförderung, Universität und wissenschaftliche Forschung. Darüber hinaus wird diese Studie von der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) Forschergruppe FOR 2488 (Prof. Dr. Christine Klein, Universität Lübeck, Deutschland) für das Projekt "Reduced penetrance in hereditary movement disorders: Elucidating mechanisms of endogenous disease protection" gefördert.

4. DATENSCHUTZ UND MÖGLICHKEIT ZU FOLGESTUDIEN

Wie ist die Einhaltung der Datenschutzbestimmungen und der Privacy gesichert?

Im Sinne des Gesetzesdekret n. 196/03 bezüglich des Schutzes von Personen bei der Verwendung persönlicher Daten sowie im Sinne der **VERORDNUNG (EU) 2016/679 DES EUROPÄISCHEN PARLAMENTS und des Rates** informieren wir Sie, dass Ihre persönlichen Daten entsprechend der Datenschutzbestimmungen gesammelt, aufbewahrt und ausschließlich zu Forschungszwecken verwendet werden.

Sie haben bei Ihrer ersten Teilnahme an der CHRIS-Studie entschieden, wie Ihre Daten behandelt werden sollen. Ihre Zustimmung ist noch gültig und Sie können sie auf Ihrer persönlichen Internetseite „MY CHRIS“ jederzeit widerrufen oder abändern. Wie in der CHRIS-Studie, werden auch in dieser Folgestudie Ihre medizinischen Daten mit Hilfe einer Zahlencodierung pseudonymisiert und getrennt von den persönlichen Daten, wie z.B. Name und Adresse, aufbewahrt. Die Zuordnung Ihrer persönlichen Daten zu den Forschungsergebnissen ist dann nur noch dem Studienleiter und den von ihm beauftragten Mitarbeitern möglich. Gesammelte Informationen werden als streng vertraulich betrachtet und unterliegen dem Berufsgeheimnis. Die Daten können nur in pseudoanonymisierter Form mit den Forschungspartnern ausgetauscht werden. Die Daten werden in anonymisierter Form in Fachzeitschriften veröffentlicht oder auf Tagungen vorgestellt. Falls Sie es wünschen, haben Sie das Recht zu erfahren, welche und wie die Informationen aufbewahrt werden.

5. ERGEBNISSE DER STUDIE

Für die Studienteilnahme ist keine Art von Vergütung vorgesehen. Langfristig ist zu erwarten, dass sich durch die Kenntnis genetischer Einflüsse auf die untersuchte Erkrankung Vorteile für die Gesundheit der Bevölkerung

ergeben. Ein eventueller Gewinn aus dieser Studie wird ausschließlich für die Finanzierung weiterer biomedizinischer Forschungsprojekte in Südtirol verwendet werden.

6. RECHTE DES STUDIENTEILNEHMERS

Die Rechte des Teilnehmers bezüglich der ihn betreffenden Daten sind in der Einwilligungserklärung zur CHRIS-Studie wie folgt beschrieben:

1. Die betroffene Person hat das Recht, Auskunft darüber zu erhalten, ob Daten vorhanden sind, die Sie betreffen, auch dann, wenn diese noch nicht gespeichert sind; Sie hat ferner das Recht, dass ihr diese Daten in verständlicher Form übermittelt werden.
2. Die betroffene Person hat das Recht auf Auskunft über
 - a) Die Herkunft der personenbezogenen Daten;
 - b) Den Zweck und die Modalitäten der Verarbeitung;
 - c) Das angewandte System, falls die Daten elektronisch verarbeitet werden;
 - d) Die wichtigsten Daten zur Identifizierung des Rechtsinhabers, der Verantwortlichen und des im Sinne von Artikel 5 Absatz 2 namhaft gemachten Vertreters;
 - e) Die Personen oder Kategorien von Personen, denen die personenbezogenen Daten übermittelt werden können oder die als im Staatsgebiet namhaft gemachten Vertreter, als Verantwortliche oder als Beauftragte davon Kenntnis erlangen können.
3. Die betroffene Person hat das Recht,
 - a) Die Aktualisierung, die Berichtigung oder, sofern interessiert, die Ergänzung der Daten zu verlangen;
 - b) Zu verlangen, dass widerrechtlich verarbeitete Daten gelöscht, anonymisiert oder gesperrt werden; dies gilt auch für Daten, deren Aufbewahrung für die Zwecke, für die sie erhoben oder später verarbeitet wurden, nicht erforderlich ist;
 - c) Eine Bestätigung darüber zu erhalten, dass die unter den Buchstaben a) und b) angegebenen Vorgänge, auch was ihren Inhalt betrifft, jenen mitgeteilt wurden, denen die Daten übermittelt oder bei denen sie verbreitet wurden, sofern sich dies nicht als unmöglich erweist oder der Aufwand an Mitteln im Verhältnis zum geschützten Recht unverhältnismäßig groß wäre.

7. RECHTSINHABER UND VERANTWORTLICHER DER DATENVERARBEITUNG

Die Europäische Akademie mit Sitz in Bozen ist „Rechtsinhaber der Datenverarbeitung“.

Die Kontaktdaten des Datenverantwortlichen und des Datenschutzbeauftragten (DSB) lauten wie folgt: (privacy@eurac.edu). Um weitere Informationen zu erhalten, können Sie das CHRIS Studienzentrum kontaktieren.

Das Ihnen vorgestellte Studienprotokoll wurde vom Ethikkomitee des Südtiroler Sanitätsbetriebs genehmigt. Alle betroffenen Personen, deren personenbezogene Daten von Eurac Research verarbeitet werden, können einen Antrag auf Ausübung ihrer Rechte gemäß Artikel 15 ff. der DSGVO stellen.

Alle Anträge von betroffenen Personen zur Ausübung ihrer Rechte können an den Inhaber der Datenverarbeitung per E-Mail privacy@eurac.edu, PEC privacy@pec.eurac.edu, per Fax 0471 055099 oder per Post an den Sitz von Eurac Research, Drususallee 1, 39100 Bozen, unter Beifügung einer Kopie eines Ausweises und aller anderen als notwendig erachteten Unterlagen gerichtet werden.