

Aufklärungsbogen zur Teilnahme an einer Studie zur Analyse von genetischer Veränderungen bei GPI-Ankerdefekten

Aufklärungsbogen

Sehr geehrte Studienteilnehmerin, sehr geehrter Studienteilnehmer,

bei Ihnen oder bei Familienangehörigen von Ihnen liegt ein Defekt in der Synthese des Glycosylphosphatidylinositol-Ankers (GPI-Anker) vor. Wir beschäftigen uns aus wissenschaftlichem Interesse mit verschiedenen Erkrankungen, bei denen Defekte in der GPI-Ankersynthese eine Rolle spielen. Die Studie ist ein Projekt des Instituts für Medizinische Genetik und Humangenetik der Charité – Universitätsmedizin Berlin.

Der GPI-Anker ist ein membranständiges Molekül über das eine Vielzahl von Glykoproteinen auf der Zelloberfläche verankert werden können. An der Synthese dieses Anker-moleküls sind über dreißig Gene beteiligt. Sequenzveränderungen in diesen Genen verursachen vermutlich ein weites Spektrum an Erkrankungen. Angeborene Mutationen (Keimbahnmutationen) in den Genen *PIGL*, *PIGM*, *PIGN*, *PIGO*, *PIGV* können zu Erkrankungen führen, die mit mentaler Retardierung, Krampfanfällen und Störungen des blutbildenden Systems einhergehen. Erworbene Mutationen (somatische Mutationen) in dem Gen *PIGA* in Stammzellen des blutbildenden Systems können die Erkrankung paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) verursachen.

Derzeit ist die molekulargenetische Grundlage bei einigen Patienten, bei denen ein GPI Defekt vorliegt, noch nicht geklärt. Ziel unserer Studie ist es, die genetische Ursache von verschiedenen Erkrankungen, bei denen ein GPI-Ankerdefekt besteht, aufzuklären und die Funktion von einzelnen Genen, die bei der Synthese des Anker-moleküls eine wichtige Rolle spielen, zu verstehen.

Für die Studie wird die menschliche Erbsubstanz (DNA) benötigt. DNA lässt sich aus Blut isolieren. Eine Blutentnahme erfolgt bei erworbenen und angeborenen Defekten der GPI Ankersynthese üblicherweise im Rahmen der durchflußzytometrischen und molekulargenetischen Routinediagnostik. Üblicherweise können die Fragestellungen der Studie auf Restmaterial des Routineuntersuchungsmaterials vorgenommen werden. Andernfalls kann für die Studie eine weitere Blutentnahme (ca. 5ml) erforderlich sein. Zudem lässt sich aus Blut (mit Lithium-Heparin Zusatz) eine Zell-Linie anlegen, wodurch gewährleistet ist, dass genügend Gewebematerial für zukünftige Untersuchungen vorliegt. Diese Zellen werden tiefgefroren gelagert und können bei Bedarf wieder aufgetaut werden.

Die innerhalb dieser Studie erhobenen personenbezogenen Daten (Name, Geburtsdatum, Adresse) werden getrennt von klinischen (Anamnese, Befunde, Daten zu Gesundheit oder Erkrankung) und molekulargenetischen Daten (Ergebnisse der Sequenzierung) aufgezeichnet, verschlüsselt (pseudonymisiert) und in dieser Form (elektronisch) am Institut für Medizinische Genetik und Humangenetik der Charité - Universitätsmedizin Berlin, gespeichert. Für die Verarbeitung der Daten verantwortlich ist der Arzt Dr. med. Peter Krawitz unter der Leitung von Prof. Mundlos. Die aus den Versuchen erhobenen Daten werden nicht an Dritte weitergegeben und sind nur von den Studienärzten bzw. dem Studienteilnehmer einsehbar. Die DNA soll für die

Dauer der Studie aufbewahrt werden. Auf die DNA haben nur die Studienärzte Zugriff. Die Ergebnisse der Studie sollen in anonymisierter Form veröffentlicht werden. Wenn Fotos veröffentlicht werden, wird darauf geachtet, dass eine Identifizierung des Betroffenen, soweit möglich, nicht erfolgen kann.

Die Teilnahme an der Studie ist kostenlos. Für die Überlassung der Blutproben erhält der/die Teilnehmer/in kein Entgelt und es bestehen keinerlei Ansprüche auf Vergütung, Tantieme oder sonstige Beteiligung an finanziellen Vorteilen und Gewinnen, die möglicherweise auf der Basis der Forschung erlangt werden.

Sie haben das Recht auf Auskunft über alle beim Studienarzt vorhandenen personenbezogenen Daten über Sie. Sie haben das Recht auf Berichtigung unrichtiger personenbezogener Daten. In diesem Falle wenden Sie sich bitte an den Studienarzt.

Die in dieser Studie erhobenen genetischen Daten ermöglichen evtl. eine Aussage über die Ursache Ihrer Erkrankung oder Ihres Familienangehörigen. Da es sich bei GPI-Ankerdefekten gegebenenfalls um eine erbliche Erkrankung handelt, ergeben sich hieraus möglicherweise Informationen, die auch für Ihre Angehörigen wichtig sind.

Sie haben das Recht sich zu entscheiden, ob Sie hierüber im Rahmen einer genetischen Beratung informiert werden möchten oder ob Sie auf diese Information verzichten. In dieser Studie werden eine große Anzahl an Genen analysiert. Dies kann dazu führen, dass Befunde erhoben werden, die nicht in direktem Zusammenhang mit Ihrer Erkrankung stehen, die aber trotzdem für Ihre Gesundheit von Relevanz sein können. Auch hierbei haben Sie das Recht sich zu entscheiden, ob Sie hierüber im Rahmen einer genetischen Beratung informiert werden möchten, oder ob Sie auf diese Information verzichten.

Die Zustimmung zur Verwendung der Blutprobe kann jederzeit und ohne Angabe von Gründen gegenüber der oben genannten Einrichtungen oder Personen widerrufen werden. Dies hat keinen Einfluss auf eine etwaige weitere ärztliche Behandlung. Im Falle des Widerrufs kann die Blutprobe zu Kontrollzwecken weiter aufbewahrt werden. Es besteht jedoch das Recht, deren Vernichtung zu verlangen, sofern gesetzliche Bestimmungen der Vernichtung nicht entgegenstehen.

Die o.g. Untersuchung dient der Erforschung von angeborenen und erworbenen GPI-Ankerdefekten und wird langfristig voraussichtlich zu einem besseren Wissen über Diagnose, Ursachen, Therapie und Prognose beitragen. Die Teilnahme an diesem Projekt wird aber für Sie keinen unmittelbaren therapeutischen Nutzen oder Vorteil haben. Zudem möchten wir Sie darauf hinweisen, dass molekulargenetische Untersuchungen recht lange dauern können, so dass mit Ergebnissen nicht vor Ablauf eines Jahres zu rechnen ist. Ergeben sich aus den Untersuchungen Befunde, die ggf. eine Aussage über die Ursache Ihrer Erkrankung oder Ihres Familienangehörigen ermöglichen, wird Ihnen dies im Rahmen einer genetischen Beratung mitgeteilt. Sollte dies nicht der Fall sein, erhalten Sie vom Institut für Medizinische Genetik einen schriftlichen Befund, dass keine entsprechenden Ergebnisse gefunden werden konnten.

Die Teilnahme an dieser Untersuchung ist absolut freiwillig. Ein Rückzug der Einverständniserklärung ist jederzeit und ohne Begründung möglich. Im Falle eines Widerrufs der Einverständniserklärung werden sämtliche relevanten personenbezogenen Daten und die Proben vernichtet. Wir erklären, dass die asservierten Proben ausschließlich wissenschaftlichen Untersuchungen dienen. Sie werden nicht für kommerzielle Zwecke genutzt, was auch die Patentierung und den Verkauf der genetischen Daten ausschließt.

Für Fragen stehen wir Ihnen jederzeit gerne zur Verfügung.

Berlin im Mai 2011

Dr. med. Peter Krawitz
Studienarzt

Prof. Dr. Stefan Mundlos
Direktor des Instituts für Medizinische Genetik