

## 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. Viele Menschen tragen solche Varianten. 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, und es gibt Hinweise darauf, dass das Tragen einer einzelnen Mutation (heterozygoter Zustand) 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-Folgestudie PAREGEN. Die CHRIS-Studie ist eine vom Institut für Biomedizin (Eurac Research) und dem Südtiroler Gesundheitsbetrieb durchgeführte longitudinale Studie, zu der die erwachsene Bevölkerung des Vinschgau systematisch eingeladen wird. Diese Studie wird angesichts der COVID-19-Pandemiesituation als Online-Studie, unterstützt durch Postsendungen, durchgeführt; dies soll die persönlichen Untersuchungen ersetzen.

CHRIS-Studienteilnehmer sind grundsätzlich gesunde Teilnehmer an einer Bevölkerungsstudie und weitere phänotypische Informationen werden benötigt, um die Informationen von genetischen Daten besser interpretieren zu können. Zur Studienteilnahme werden anhand von Genotypen im Parkin-Gen ausgewählte Probanden eingeladen: 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:

- Online-Informierte Einwilligung (CHRIS Follow-up Bestätigung)
- Online-Erhebung eines PD-spezifischen Minimal-Data-Sets (MDS-UPDRS I und II)
- Klinisch-neurologische Untersuchung per online Anweisungen (MDS-UPDRS III und IV, inkl. Videoaufzeichnung mit Datenschutz konformer Software während der Online-Untersuchung) mittels WEBEX
- Bewegungssensoren zur Aktivität -und Bewegungsanalyse über 7 Tage
- Geruchstest
- Online-Durchführung eines kognitiven Screeningtests (MoCA)
- Online-Interview zum persönlichen Empfinden der Studie

**Diese Untersuchungen werden per Videokonferenz in einem datenschutzgemäß gesicherten Videokonferenzsystem in Deutschland durchgeführt. Sie werden online über alle nötigen Schritte informiert.**

Die Untersuchungen werden von qualifiziertem und besonders geschultem Personal der Universität Lübeck und der CHRIS-Studie durchgeführt.

### **Erhalte ich die Ergebnisse der Untersuchung?**

Die Befunde der klinischen Untersuchung werden Ihnen gleich nach der Untersuchung mitgeteilt, sofern für Ihre Gesundheit relevante Ergebnisse auftreten sollten.

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

Die Analyse der Erbsubstanz 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 als online-Untersuchung und die Zweitsicht der Videoaufzeichnung durch einen erfahrenen Neurologen vorgesehen.

### **Erhalte ich die Ergebnisse dieser Analysen?**

Diese Studie dient ausschließlich dazu, das medizinisch-genetische Wissen über die untersuchte Krankheit zu verbessern. **Die Studie wird aber ausschließlich zu Forschungszwecken durchgeführt.** Die Ergebnisse werden Ihnen nicht mitgeteilt, da sie für eine persönliche genetische Beratung nicht geeignet sind. Die Ergebnisse werden in anonymisierter Form wissenschaftlich ausgewertet.

### **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. Der Teilnehmer wird seine Online-Einwilligung zur Teilnahme geben, nachdem er die Studieninformation ausführlich gelesen und verstanden hat. 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 werden eventuell nur in pseudoanonymisierter Form mit den Forschungspartnern ausgetauscht. 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](mailto: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](mailto:privacy@eurac.edu), PEC [privacy@pec.eurac.edu](mailto: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.