

Patientinnenaufklärung

Einfluss der Expression von Kandidatengenen der Follikelreifung und ovariellen Reserve bei Patientinnen mit POF/POI (premature ovarian failure/insufficiency)-Syndrom

Sehr geehrte Patientin,

im Rahmen der hormonellen Abklärung hat sich bei Ihnen die Diagnose eines sogenannten **Premature Ovarian Failure/Insufficiency Syndrom (POF/POI-Syndroms)** bestätigt. Darunter versteht man das vorzeitige Erlöschen der Eierstocksfunction vor dem 40. Lebensjahr mit einem Ausbleiben der Periode und subjektiv allen Zeichen des Mangels an weiblichen Hormonen (Östrogen, Gestagen = Gelbkörperhormon), wie z.B. Hitzewallungen, Schlafstörungen, Schwitzen und Nervosität. Eine mögliche Behandlung besteht in der Gabe von Östrogenen und Gelbkörperhormonen, um die Hormonproduktion des Eierstocks zu ersetzen. Die Ursachen eines derartigen vorzeitigen Verlustes der Eierstocksfunction sind sehr vielschichtig und zum großen Teil noch nicht aufgeklärt. In ca. 30% der Fälle können auch genetische Ursachen eine Rolle spielen. Mehrere wichtige sogenannten POF/POI Kandidatengene sind bereits in der wissenschaftlichen Literatur beschrieben. Veränderungen in einem oder in mehreren dieser Geneorte können zu dem bei Ihnen bestehenden Zustand führen. Wir möchten Sie deshalb einladen, zur Aufklärung der zugrunde liegenden Störung an unserer Studie teilzunehmen.

Ablauf der Untersuchung

Zunächst wird durch eine Erhebung Ihrer eigenen Kranken- und Familiengeschichte sowie mit Hilfe der Routinediagnostik abgeklärt, ob sich eine nicht genetisch bedingte Ursache für das erkannte POF/POI Syndrom finden oder ausschließen lässt. Eine familiäre Häufung des POF/POI -Syndroms erwarten wir in ca. 30% der Betroffenen. In diesem Fall können wir über eine Blutentnahme klären, ob eine Auffälligkeit im Chromosomensatz besteht. Über eine weitere Blutentnahme von ca. 20 ml können wir anschließend gezielt untersuchen, ob sich eine Veränderung (Mutationen, Expressionsvarianten) in einem der untersuchten POF/POI-Kandidatengene nachweisen lässt. Im Rahmen der Diagnostik zur Abklärung der Eierstocksrestleistung kann auch eine Bauchspiegelung (Laparoskopie) mit einer Probenentnahme aus dem Eierstock durchgeführt werden. An dem für die Diagnostik nicht mehr benötigten Restgewebe kann dann aber zusätzlich untersucht werden, ob mittels molekulargenetischer Untersuchungen Expressionsunterschiede bekannter POF/POI-Kandidatengene und deren Eiweißprodukte (Protein) als Hinweis für das POF/POI Syndrom in ihrem Eierstock nachweisbar sind.

Wir möchten hervorheben, dass die geplante Bauchspiegelung ausschließlich zur klinischen Abklärung (pathologischen Untersuchung) der gestörten Eierstockfunktion notwendig sein kann und nicht durch die wissenschaftliche Untersuchung der POF/POI-Kandidatengene bedingt ist. Über diese Operation werden Sie deshalb getrennt ausführlich informiert. Wir möchten ausschließlich Zusatzfärbungen und Genexpressionsuntersuchungen an dem ohnehin aus diagnostischen Gründen entnommenen Gewebe durchführen.

Nutzen/Risiken

Durch die Untersuchung entstehen für Sie keine über die grundsätzlich notwendige Abklärung hinausgehenden Risiken. Die genetische Untersuchung erfolgt aus einer Blutprobe. Die Blutentnahme erfolgt im Rahmen einer aus klinischen Gründen eh erforderlichen Blutentnahme, sodass keine erneute Venenpunktion notwendig ist. Die Entnahme von Eierstocksgewebe ist ebenfalls ein Bestandteil der Abklärung beim POF/POI-Syndrom. Das aus beiden Proben gewonnene genetische Material wird auch nicht zur Durchführung sonstiger genetischer Analysen bei Ihnen verwendet.

Ein direkter Nutzen der genetischen Untersuchung, der für Sie unmittelbar einen Fortschritt in Ihrer weiteren klinischen Behandlung bedeuten könnte, kann Ihnen noch nicht in Aussicht gestellt werden. Die bei Ihnen erhobenen Befunde sind aber eine wichtige Basis für einen zukünftigen therapeutischen Ansatz zur Therapie des idiopathischen POF Syndroms. Falls dennoch gewünscht, werden wir Ihnen sowohl den Befund der genetischen Untersuchung als auch den Befund des untersuchten Eierstockgewebes nach ca. 12 Wochen auch persönlich mitteilen. Die Blutproben und die Gewebeproben würden wir gerne auf unbestimmte Zeit aufbewahren, um je nach wissenschaftlichem Fortschritt auch weitere Faktoren, die für die POF/POI-Entwicklung mitverantwortlich sein könnten, untersuchen zu können. Die Proben werden ausschließlich für Fragen zur Eizellreifung verwendet.

Selbstverständlich ist die Teilnahme an dieser Untersuchung freiwillig. Sie können Ihr Einverständnis jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für Ihre weitere medizinische Versorgung zurückziehen. Die von Ihnen gesammelten Daten, die Blut- und die Gewebeproben werden dann vollständig vernichtet, es sei denn, Sie stimmen zu, dass Sie trotz Ihres Rücktritts mit der Auswertung des Materials einverstanden sind.

Informationen zum Datenschutz

Allgemein:

Die ärztliche Schweigepflicht und datenschutzrechtliche Bestimmungen werden eingehalten. Während der Studie werden medizinische Befunde und persönliche Informationen von Ihnen erhoben und in der Prüfstelle in Ihrer persönlichen Akte niedergeschrieben oder elektronisch gespeichert. Die für die Studie wichtigen Daten werden zusätzlich in pseudonymisierter¹ Form gespeichert,

ausgewertet und gegebenenfalls weitergegeben, u.U. auch in Länder, in denen die Datenschutzerfordernisse niedriger sind als in der Europäischen Union. Die Studienleitung wird alle angemessenen Schritte unternehmen, um den Schutz Ihrer Daten gemäß den Datenschutzstandards der Europäischen Union zu gewährleisten. Die Daten sind gegen unbefugten Zugriff gesichert. Eine Entschlüsselung erfolgt nur bei Rücktritt von der Studie zum Zweck der Datenvernichtung. Sobald es nach dem Forschungs- oder Statistikzweck möglich ist, werden die personenbezogenen Daten anonymisiert². Die während der Studie erhobenen Daten werden nach Studienabschluss mindestens zehn Jahre aufbewahrt.

Die Daten werden ausschließlich zu Studienzwecken verwendet
 Sie haben das Recht, vom Verantwortlichen (s.u.) Auskunft über die von Ihnen gespeicherten personenbezogenen Daten zu verlangen. Ebenfalls können Sie die Berichtigung unzutreffender Daten sowie die Löschung der Daten oder Einschränkung deren Verarbeitung verlangen. Der Verantwortliche für die studienbedingte Erhebung personenbezogener Daten ist: Fr. Dr. Julia Rehnitz, in Abwesenheit stellvertretend Prof. Dr. Vogt.

Bei Anliegen zur Datenverarbeitung und zur Einhaltung der datenschutzrechtlichen Anforderungen können Sie sich an das Datenschutzteam des Universitätsklinikums Heidelberg (Tel: 06221-567036, datenschutz@med.uni-heidelberg.de) wenden.

Im Falle einer rechtswidrigen Datenverarbeitung haben Sie das Recht, sich bei folgender Aufsichtsbehörde zu beschweren:

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden- Württemberg
 Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart
 Königstraße 10a, 70173 Stuttgart
 Tel.: 0711/61 55 41 – 0
 Fax: 0711/61 55 41 – 15
 E-Mail: poststelle@lfdi.bwl.de
 Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>

Die Blutproben bzw. etwaiges Restmaterial werden/wird nach Abschluss der Studie mindestens 10 Jahre in pseudonymisierter Form in der Studienzentrale aufbewahrt.

¹ Die folgende Definition sollte in die Informationsschrift eingefügt werden: „Pseudonymisierung“ ist die Verarbeitung personenbezogener Daten in einer Weise, dass die personenbezogenen Daten ohne Hinzuziehung zusätzlicher Informationen („Schlüssel“) nicht mehr einer spezifischen betroffenen Person zugeordnet werden können. Diese zusätzlichen Informationen werden dabei gesondert aufbewahrt und unterliegen technischen und organisatorischen Maßnahmen, die gewährleisten, dass die personenbezogenen Daten nicht einer identifizierten oder identifizierbaren natürlichen Person zugewiesen werden.

² Die folgende Definition sollte in die Informationsschrift eingefügt werden: „Anonymisierung“ ist das Verändern personenbezogener Daten in der Weise, dass die betroffene Person nicht mehr oder nur mit einem unverhältnismäßig großen Kosten- oder Zeitaufwand identifiziert werden kann.