

Angehörigen- bzw. Probanden-Information

Studie: Molekulargenetische Untersuchungen bei Kardiomyopathie-Patienten und deren Verwandten im Rahmen einer Früherkennungsuntersuchung (Ethikkommission Nr. 383/2003)

Sehr geehrte Dame, sehr geehrter Herr,

bei Ihrem Verwandten wurde eine Herzmuskelerkrankung festgestellt. Eine mögliche Ursache für Herzmuskelerkrankungen liegt in genetischen Veränderungen. Da Herzmuskelerkrankungen in ca. 20-35 % der Familien weitere Personen betrifft, sollen im Rahmen dieser Studie auch Angehörige untersucht werden. Die rechtzeitige Erkennung kann den Krankheitsverlauf durch eine frühzeitige Therapie günstig beeinflussen und schwerwiegende Komplikationen verhindern.

Art und Ziel der Studie

Diese Studie ist eine wissenschaftliche Untersuchung über den Zusammenhang von Änderungen der Erbinformation und das Auftreten von Herzmuskelerkrankungen. Die Erkenntnisse, die mit dieser Studie gewonnen werden, sollen dem besseren Verständnis der Entstehung von Herzmuskelerkrankungen dienen und könnten in der Zukunft zur Entwicklung von neuen Behandlungsverfahren und zur besseren Verträglichkeit heutiger Behandlungsverfahren beitragen.

Diese Studie ist eine systematische Sammlung von Ihren Angaben über bisherige Erkrankungen bei Ihrem Verwandten und näheren Familienmitgliedern, sowie von einer Blutuntersuchung über Risikofaktoren für Herz-Kreislauf-Erkrankungen (z.B. Blutfette, Blutzucker, Entzündungszeichen). Zusätzlich wird aus der entnommenen Blutprobe die Erbsubstanz (DNA) isoliert und auf Erbanlagen, welche mit Herzmuskelerkrankungen in Verbindung stehen könnten, untersucht. Bei der Untersuchung der Blutproben arbeiten das Universitätsklinikum Heidelberg, das Herzzentrum Ludwigshafen und das Theresienkrankenhaus Mannheim, sowie die Stiftung Institut für Herzinfarktforschung Ludwigshafen in einem Verbund zusammen. Für diese Zusammenarbeit werden Daten in verschlüsselter Form, aus denen nicht auf Ihre Person geschlossen werden kann, an die Kooperationspartner übermittelt. Die Genuntersuchungen beschränken sich ausschließlich auf Herz-Kreislauf-Erkrankungen und deren Risikofaktoren. Ihre Proben werden am jeweiligen Studienort für einen Zeitraum von mindestens fünf Jahren unter der Verantwortung des Studienleiters aufbewahrt. Sollten Sie mit der Aufbewahrung von Material nicht einverstanden sein, wird das Material nach Durchführung der in diesem Projekt geplanten Untersuchungen sofort vernichtet.

Welche und wie viele Patienten nehmen an der Studie teil?

An dieser Studie können alle Patienten und ihre näheren Verwandten teilnehmen, die von einer Herzmuskelerkrankung betroffen sind, die möglicherweise vererbbar ist und sich nicht durch andere Erkrankungen erklären läßt. Es ist geplant, in einem Zeitraum von 2 Jahren mindestens 100 Patienten und deren Verwandte in diese Studie aufzunehmen. Aus diesen Daten kann berechnet werden, ob ein Zusammenhang zwischen den Erkrankungen, den Erbanlagen, den gemessenen Blutwerten und Umwelteinflüssen besteht.

Zeitlicher Aufwand für die Studie

Der Zeitaufwand für eine Teilnahme beträgt in der Regel 2-3 Stunden und findet im Rahmen eines ambulanten Besuches statt. In einem jährlichen Rhythmus sind ambulante Folgeuntersuchungen geplant, die aber, falls dies von Ihnen gewünscht wird, durch telefonische Befragungen ersetzt werden können.

Welche Vorteile erhalte ich durch die Studienteilnahme?

Neben den bekannten Blutwerten wie Cholesterin und Blutzucker werden auch neuere Risikofaktoren untersucht. Insbesondere wird aus Ihrem Blut Erbsubstanz (DNA) isoliert, um zu erforschen, inwieweit Veränderungen in den Erbanlagen vorliegen. Im Gegensatz zur Kenntnis der Höhe Ihrer Blutfette, die medikamentös behandelt werden können, handelt es sich bei der Bestimmung von anderen Blutwerten um Forschung, welche zur Zeit noch keine spezielle Behandlung zur Folge hat. Wir können Ihnen die Ergebnisse der Blutwerte übermitteln, die für Sie von praktischer Bedeutung sind (wie z.B. Cholesterin, Blutzucker). Die Ergebnisse weiterer spezieller Untersuchungen werden in der Regel erst zu einem späteren Zeitpunkt vorliegen, da die Blutproben von sehr vielen Patienten gesammelt werden. Auf Ihren Wunsch werden wir die gesundheitsrelevanten Informationen aus den Genuntersuchungen an Sie weiterleiten. Eine humangenetische Beratung kann bei uns jedoch nicht durchgeführt werden. Wir sind selbstverständlich bereit, alle Befunde an einen Facharzt bzw. Institut Ihrer Wahl weiterzuleiten. Untersuchungsergebnisse werden ohne Ihren ausdrücklichen Wunsch nicht an Angehörige, Ihren Hausarzt oder gar Behörden oder Versicherungen weitergeleitet.

Welche Risiken sind mit der Studie verbunden?

Alle Untersuchungen, die bei Ihnen durchgeführt werden, sind nicht invasiv und daher besteht kein Risiko. Zur Bestimmung von Laborwerten und zur Isolierung von der Erbsubstanz wird Ihnen ca. 60 ml Blut entnommen. Das Vorgehen bei der Blutentnahme entspricht der üblichen Routine wie Sie es vielleicht vom Hausarzt oder Krankenhaus kennen. Das Blut wird in der Regel aus einer Vene in der Armbeuge oder am Handrücken entnommen. Außer einem kurzen Schmerz beim Einstich der Nadel kann es gelegentlich zu einer leichten Einblutung mit nachfolgendem Bluterguss („blauer Fleck“) kommen, der innerhalb weniger Tage verschwindet. Manche Personen reagieren auch auf eine kleine Blutentnahme mit einer Kreislaufreaktion. Um dies zu vermeiden, erfolgt die Blutentnahme bevorzugt im Liegen. Selbstverständlich wird das Personal entsprechende Maßnahmen ergreifen (z.B. Hochlagern der Beine), falls bei Ihnen eine Kreislaufreaktion auftritt. Andere Risiken der Blutentnahme wie Infektion, Thrombosierung oder die Verletzung von benachbartem Gewebe und Nerven durch die Blutentnahmenadel sind bei einmaliger Blutentnahme sehr selten und bei geschultem Personal so gut wie ausgeschlossen.

Wirtschaftliche Aspekte

Im Rahmen der Studienteilnahme erhalten Sie kein Honorar. Sie können jedoch indirekt über einen möglichen Nutzen für die Allgemeinheit profitieren. Alle aus dieser Studie hervorgehenden wissenschaftlichen Erkenntnisse und der damit möglicherweise verbundene wirtschaftliche Nutzen, wie beispielsweise die Entwicklung neuer Konzepte, Diagnostika oder Medikamente, verbleiben in Übereinstimmung mit der beiliegenden Einverständniserklärung bei den Partnern der Forschungs Kooperation.

Freiwilligkeit der Teilnahme, Rücktrittsrecht ohne nachteilige Folgen

Die Teilnahme an dieser Studie ist freiwillig. Sie ist Ihre persönliche Entscheidung und hat keinen Einfluss auf eine ggf. notwendige weitere Behandlung. Sie können Ihre Entscheidung jederzeit und ohne Nachteile für Sie widerrufen. Der Widerruf geschieht durch mündliche, schriftliche oder telefonische Mitteilung an den verantwortlichen Studienarzt oder das Studiensekretariat (siehe Anhang).

Falls Sie mit einer Teilnahme einverstanden sind, bitten wir Sie die Einverständniserklärung zu unterzeichnen. Die Unterzeichnung dieser Einverständniserklärung beeinträchtigt nicht Ihre normalen Rechte. Hinsichtlich des Versicherungsschutzes werden Sie vorsorglich darauf hingewiesen, dass Sie für Gesundheitsschäden oder sonstige Beeinträchtigungen, die bei Ihnen im Zusammenhang mit der Teilnahme an dieser Studie auftreten, ohne dass den Arzt oder seine Erfüllungsgehilfen (z.B. Mitarbeiter) ein schuldhaftes Fehlverhalten trifft (z.B. auch für Wegeunfälle), nicht versichert sind.

Datenschutz (personenbezogene Daten)

Im Rahmen der Studie werden Ihre Daten kodiert, d.h. die persönlichen Daten wie z.B. Ihr Name und Ihre Adresse werden strikt von den Untersuchungsdaten (Krankheitsgeschichte, Labordaten und genetische Daten) getrennt. Durch diese Kodierung wird im Rahmen der wissenschaftlichen Auswertung kein Unbefugter ihre persönlichen Daten erhalten. Probenmaterial und medizinische Daten werden nur mit Kodenummer versehen weitergeleitet. Die Zuordnung ihrer persönlichen Daten zu der Kodenummer ist nur dem leitenden Studienarzt am Herzzentrum Ludwigshafen bzw. Universitätsklinikum Heidelberg möglich. Sie wird entsprechend den gesetzlichen Vorschriften für medizinische Daten und der ärztlichen Schweigepflicht unter keinen Umständen an andere Personen weitergegeben. Eine Wiederherstellung der persönlichen Daten aus der Kodenummer ist nur für den besonderen Fall vorgesehen, dass eine zuständige Überwachungsbehörde, Bundesoberbehörde oder Ethikkommission dieses fordert. Aufgrund der Kodierung Ihrer Daten vor Durchführung der Laboranalysen und genetischen Analysen ist jede Zusammenführung von genetischen mit ihren persönlichen Daten ausgeschlossen.

Sollten Sie weitere Fragen haben, die mit diesem Aufklärungsschreiben noch nicht vollständig beantwortet sind, können Sie sich jederzeit an uns wenden. Ihre Bereitschaft, an der Studie teilzunehmen, ist ein wertvoller Beitrag für den medizinisch-wissenschaftlichen Fortschritt. Dafür möchten wir uns bei Ihnen herzlich bedanken.

Ansprechpartner für Rückfragen:

Dr. med. Philipp Ehlermann

Universitätsklinikum Heidelberg, Abteilung Innere Medizin III

Im Neuenheimer Feld 410, 69120 Heidelberg

Tel. (06221) 56-8692 (mit Anrufbeantworter), Fax (06221) 56-4105

Internet: www.med.uni-heidelberg.de/med/med3/

e-Mail: philipp_ehlermann@med.uni-heidelberg.de