



## CharitéCentrum für Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

### Studieninformation für Patienten

*Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung männlicher und weiblicher Sprachformen verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichwohl für alle Geschlechter.*

**Studientitel:** *Klinische Charakteristika, Krankheitsverlauf, medizinische Versorgung und Häufigkeit genetischer Varianten in den Genen SOD1, C9orf72, FUS und TARDBP bei Patienten mit sporadischer und familiärer Amyotropher Lateralsklerose (ALS)*

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

hiermit bieten wir Ihnen die Teilnahme an einer wissenschaftlichen Studie an. Aufgrund der neurologischen Erkrankung der Amyotrophen Lateralsklerose (ALS) sind Sie in medizinischer Behandlung. Wir möchten Sie zur Teilnahme an einer wissenschaftlichen Studie einladen. Gegenstand dieser Studie ist die Ermittlung der Häufigkeit genetischer Varianten in vier bekannten Genen, die eine ALS verursachen oder den Krankheitsverlauf der ALS beeinflussen können. Genetische Varianten können zu einer Häufung der ALS innerhalb einer Familie führen (familiäre ALS, fALS). Auch bei ALS-Patienten, bei denen bisher keine Familienmitglieder an ALS erkrankt waren (sporadische ALS, sALS), können genetische Varianten vorkommen. Für die Erforschung und die Entwicklung neuer Therapieformen können genetische Varianten eine zentrale Bedeutung erlangen.

#### **1. Zweck der Studie**

Bei der fALS konnten bei etwa 50 % aller Patienten krankheitsverursachende, genetische Varianten (Mutationen) nachgewiesen werden, die überwiegend in den Genen SOD1, C9orf72, FUS und TARDBP vorhanden waren. Bei der sALS wurden Mutationen in ALS-Genen bei weniger als 10 % aller untersuchten Patienten identifiziert – jedoch wurden bisher in Deutschland keine systematischen Untersuchungen mit dieser Frage durchgeführt. Daher soll in dieser Studie die Häufigkeit genetischer Varianten bei der sALS und fALS bestimmt und gemeinsam mit Krankheitssymptomen, dem Krankheitsverlauf und den notwendigen medizinischen Maßnahmen untersucht werden. Diese wissenschaftliche Fragestellung ist von Bedeutung, da sich mehrere genetische Medikamente zur Behandlung der ALS in Studien befinden und in der Zukunft die Entwicklung gentherapeutischer Behandlungsoptionen zu erwarten ist. Dabei ist ein verbesserter Kenntnisstand zur Häufigkeit von genetischen Varianten sowie den damit verbundenen Besonderheiten im ALS-Krankheitsverlauf von besonderem Interesse, um das therapeutische Potenzial zukünftiger genetischer Therapien zu ermitteln. Die Teilnahme an dieser Studie ist freiwillig und kann jederzeit widerrufen werden.

#### **2. Untersuchungen und Datenerhebungen im Rahmen der Studie**

Im Zentrum der Untersuchung steht die molekulargenetische Untersuchung genetischer Varianten in Genen, die mit ALS in Verbindung gebracht wurden. Zusätzlich werden Daten zur eigenen Krankheitsgeschichte, zur Familiengeschichte bezüglich neurologischer Erkrankungen sowie zum Krankheitsverlauf und zur Behandlung erhoben. Dabei sind vier unterschiedliche Formen der Datenerhebung zu unterscheiden:

#### *A) Molekulargenetische Analyse von vier ALS-Genen*

Diese Untersuchung wird in Zusammenarbeit mit einem humangenetischen Labor durchgeführt. Zum Zweck der genetischen Analyse erfolgt am Studienzentrum eine reguläre venöse Blutentnahme (üblicherweise aus der Armvene) und Versendung der Blutprobe an das Labor der ARCHIMED Life Science GmbH in Wien (Österreich). In diesem zertifizierten Labor werden genetische Varianten in den folgenden Genen analysiert: SOD1, C9orf72, FUS und TARDBP. Diese vier Gene zeigen die häufigsten genetischen Veränderungen bei der ALS.

#### *B) Befragung anhand eines Fragebogens zur ALS-Therapie*

Die Therapieerwartung gegenüber einer zukünftigen ALS-Therapie wird mit Hilfe eines Fragebogens ermittelt (MYMOP2-Skala). Die Befragung wird durch Studienpersonal durchgeführt und umfasst weniger als 10 Minuten.

#### *C) Befragung zur Familiengeschichte*

Zur Ermittlung von Verwandten ersten und zweiten Grades, die mit ALS leben oder an ALS verstorben sind, werden Sie zu neurologischen und psychiatrischen Erkrankungen in Ihrer eigenen Familie befragt – soweit Ihnen die Familienmitglieder bekannt sind. Dabei wird ein Stammbaum bis zu vier Generationen mit Ihrer Hilfe aufgezeichnet. In Abhängigkeit von der Größe der Familie und Ihrer Kenntnis der Familie sind zur Erhebung der Familiengeschichte 5 bis 20 Minuten einzuplanen.

#### *D) Nutzung von Daten, die zuvor in der medizinischen Behandlung erhoben wurden*

Aus der bereits bestehenden medizinischen Dokumentation werden Daten entnommen und in einer Studiensoftware erfasst. Diese Daten sind für das Verständnis des Krankheitsverlaufes und der bisherigen ALS-Behandlung von Interesse. Die folgenden Daten werden erfasst:

- Demografische Daten (z.B. Alter, Geschlecht, Beschäftigungsstatus, Bildungsabschluss)
- Daten zu motorischen Funktionen (z.B. ALS-Funktionsskala, ALS-Progressionsrate)
- Daten zum Krankheitsverlauf (z.B. Datum der Erstsymptomatik, Krankheitsdauer)
- Daten zur bisherigen Behandlung (z. B. Ernährungs- und Beatmungstherapie, Hilfsmittelversorgung)

### **3. Dauer und Ablauf der Studie**

Die Studie wird im Zeitraum von August 2021 bis Juli 2023 durchgeführt. Für Sie bedeutet die Studienteilnahme eine **einmalige** Blutentnahme von 10 ml zur genetischen Untersuchung sowie eine Befragung zu Ihrem Krankheitsverlauf, Ihrer Familiengeschichte und zu zwei Fragebögen. Vor der Teilnahme erfolgt eine umfangreiche Aufklärung und genetische Beratung, da im Forschungsprojekt genetische Informationen entstehen, die für Sie selbst, aber auch für Ihre Verwandten von großer medizinischer Bedeutung sein können. Aufgrund der genetischen Beratung ist ein zeitlicher Umfang von bis zu einer Stunde einzuplanen. Im Abstand von sechs und 12 Monaten wird die Erhebung der ALS-Funktionsskala wiederholt.

### **4. Zu erwartende genetische Studienergebnisse**

Bei der genetischen Untersuchung der Gene SOD1, C9orf72, FUS und TARDBP sind die folgenden Studienergebnisse möglich:

- Keine genetische Variante oder
- Gutartige genetische Variante oder
- Genetische Variante unsicherer Bedeutung oder
- Wahrscheinlich gutartige genetische Variante oder
- Wahrscheinlich pathogene genetische Variante oder
- Pathogene genetische Variante (Mutation)

Für „pathogene genetische Varianten“ (pathogen = krankheitsverursachend) und „wahrscheinlich pathogene genetische Varianten“ ist gesichert bzw. wahrscheinlich, dass sie eine ALS verursachen oder den Krankheitsverlauf der ALS ungünstig beeinflussen können. Allerdings ist die sichere Interpretation der pathogenen Varianten, aber auch die Einordnung der „genetischen Varianten unsicherer Bedeutung“ oder „wahrscheinlich gutartiger genetischer Varianten“ einem Facharzt für Humangenetik oder Facharzt für Neurologie mit Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung vorbehalten. Bei den Studienergebnissen ohne Nachweis genetischer Varianten oder bei „gutartigen genetischen Varianten“ ist davon auszugehen, dass keine genetischen Veränderungen in den untersuchten Genen vorliegen, die eine ALS verursachen oder modifizieren können.

Bestimmte genetische Studienergebnisse können eine Bedeutung für Ihre medizinische Behandlung erlangen. Diese Befunde werden als Studienergebnisse mit potentieller „therapeutischer Relevanz“ bezeichnet. Eine therapeutische Relevanz kann vorliegen, wenn Sie eine „pathogene genetische Variante“ oder „wahrscheinlich pathogene Variante“ in einem ALS-Gen haben, für das eine genetische Therapie zugelassen ist oder in klinischen Studien untersucht wird. Auch bei der Einschätzung der therapeutischen Relevanz ist die Interpretation durch einen Facharzt für Humangenetik oder Facharzt für Neurologie mit Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung unabdingbar.

## **5. Verpflichtende genetische Beratung während der Studie**

In der Studie entstehen Studienergebnisse zu genetischen Varianten in Genen, die eine ALS verursachen oder den Krankheitsverlauf der ALS beeinflussen können. Vor Durchführung der genetischen Untersuchung und bei Erhalt der genetischen Untersuchungsergebnisse wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten. Die Verpflichtung zur genetischen Beratung ist im Gendiagnostikgesetz geregelt (GenDG). Im Rahmen dieser gesetzlichen Regelung haben Sie jedoch die Möglichkeit, auf die Mitteilung Ihres genetischen Studienergebnisses zu verzichten und von Ihrem grundlegenden Recht auf Nichtwissen Gebrauch zu machen. Die genetischen Beratungen vor und nach der genetischen Untersuchung haben die folgenden Inhalte und Zielstellungen:

### **5.1. Genetische Beratung vor der Untersuchung:**

Die Beratung enthält Informationen über die zu erwartenden genetischen Studienergebnisse (siehe Abschnitt 4) und über die möglichen genetischen Risiken für Verwandte ersten und zweiten Grades, die sich aus dem Vorliegen einer pathogenen Variante (Mutation) ergeben können. In diesem Zusammenhang werden auch die potentiellen medizinischen, psychologischen und sozialen Belastungen dargestellt, die mit Mutationen in den untersuchten Genen verbunden sein können. Die genetische Beratung beinhaltet auch Ausführungen zum potentiellen individuellen Nutzen, wenn die Mutation in einem Gen vorliegt, für das eine genetische

Therapie zugelassen ist oder in klinischen Studien untersucht wird. Die Beratung wird vom Studienarzt angeboten und durchgeführt. In bestimmten Konstellationen, insbesondere bei Kenntnis weiterer Familienmitglieder mit einer ALS, wird die zusätzliche genetische Beratung bei einem Facharzt für Humangenetik empfohlen und veranlasst. Dazu erhalten Sie die Kontaktinformationen zu Fachärzten für Humangenetik, die über eine besondere Expertise in der ALS-Genetik verfügen.

## **5.2. Genetische Beratung bei Mitteilung der genetischen Studienergebnisse**

Die Mitteilung Ihres genetischen Studienergebnisses erfolgt im Rahmen einer genetischen Beratung. Im Fall des Vorliegens pathogener oder wahrscheinlich pathogener genetischer Varianten in einem der untersuchten Gene werden die medizinischen Auswirkungen und möglichen psychologischen und sozialen Belastungen dargestellt, die mit der identifizierten Mutation verbunden sein können. Zur Verminderung von potentiellen psychischen und sozialen Belastungen wird auf entsprechende Hilfsangebote hingewiesen. Die genetische Beratung beinhaltet auch Ausführungen zu den therapeutischen Optionen, wenn die Mutation in einem Gen vorliegt, für das eine genetische Therapie zugelassen ist oder in klinischen Studien untersucht wird. Die Beratung nimmt ebenfalls Bezug auf die Begrenzungen der genetischen Diagnostik, die durch offene Fragen im gegenwärtigen Stand der medizinischen Wissenschaft begründet sind. Bei Vorliegen pathogener genetischer Varianten enthält die Beratung ebenfalls Ausführungen über die möglichen genetischen Risiken für Verwandte ersten und zweiten Grades, die sich aus der Mutation ergeben können. Die genetische Beratung zu Mutationen erfolgt in zwei Stufen: die erste Beratung wird vom Studienarzt durchgeführt. In einer zweiten Stufe wird eine zusätzliche verpflichtende genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik oder durch einen Facharzt für Neurologie mit einer Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung veranlasst. In der genetischen Beratung wird entschieden, ob und unter welchen Umständen das genetische Studienergebnis durch eine erneute genetische Analyse bestätigt werden muss.

## **6. Mögliche Belastungen durch Studienteilnahme**

### **6.1. Mögliche Belastungen für Studienteilnehmer**

Das hauptsächliche Risiko der Studienteilnahme liegt in einer möglichen *psychischen Belastung*, die mit dem potentiellen Nachweis (und die Mitteilung) einer Mutation mit diagnostischer Relevanz verbunden ist. Die psychische Belastung ist durch die möglichen medizinischen und sozialen Auswirkungen einer genetischen Mutation begründet. Das Studienergebnis kann bedeuten, dass eine nachgewiesene Mutation auch bei Ihren Verwandten vorhanden ist oder auf genetische Nachkommen übertragen werden kann. Mit einer psychischen Belastung ist insbesondere zu rechnen, wenn eine genetische Mutation nachgewiesen wird, obwohl in der bisherigen Familiengeschichte keine ALS vorlag und kein Bewusstsein für das genetische Risiko einer ALS bestand.

Eine weitere Belastung kann durch die Blutentnahme entstehen, die zur Durchführung der genetischen Analyse notwendig ist. Dabei besteht ein geringes Risiko eines lokalen Schmerzes oder einer vegetativen Reaktion (Unwohlsein) während der Blutentnahme sowie für die vorübergehende Bildung eines Hämatoms („blauer Fleck“) an der Einstichstelle. Die Belastung ist als minimal zu bewerten.

## 6.2. Mögliche Belastungen für Verwandte von Studienteilnehmern

Das Wissen über Ihr genetisches Studienergebnis kann auch für Ihre Verwandten ersten und zweiten Grades als psychisch belastend erlebt werden, wenn bei Ihnen eine pathogene Mutation nachgewiesen wurde. Daher wird – vor einer möglichen Weitergabe der genetischen Studienergebnisse – ein abgestufter Ablauf der informierten Einwilligung und genetischen Beratung empfohlen und angeboten.

## 7. Nutzen der Studienteilnahme

### 7.1. Möglicher Nutzen für Studienteilnehmer

Die genetische Analyse innerhalb dieser Studie erfolgt zum Zwecke der Forschung. Zugleich können unter bestimmten Umständen die Studienergebnisse eine Bedeutung für Ihre eigene Behandlung erhalten, wenn in der Zukunft genetische Medikamente zur Verfügung stehen. Der Nachweis einer genetischen Mutation kann für Sie eine therapeutische Relevanz erlangen, wenn die genetische Veränderung in einem ALS-Gen vorliegt, für das genetische Therapien zugelassen oder in Entwicklung sind. Für drei der vier untersuchten Gene (SOD1, C9orf72, FUS) befinden sich genetische Therapien in klinischen Studien. In der Entwicklung genetischer Medikamente sind die Studien zur Behandlung von Patienten mit SOD1-Mutationen am weitesten fortgeschritten, die eine deutliche Verlangsamung des Krankheitsverlaufes zeigen konnten. Insofern könnte der Nachweis einer Mutation für Sie die Teilnahmemöglichkeit an einer zukünftigen Therapiestudie oder an einem Behandlungsprogramm bedeuten.

### 7.2. Möglicher Nutzen für Verwandte

*Verwandte sind **keine** Studienteilnehmer.* Dennoch kann sich für Ihre Verwandten ein potentieller Nutzen aus Ihren Studienergebnissen ergeben. So kann Ihr genetisches Studienergebnis, das Sie Ihrem Verwandten nach einer ärztlichen genetischen Beratung zur Verfügung stellen, zu einer eigenen Diagnostik beim Verwandten führen. Auf diesem Weg kann es zum Nachweis einer genetischen Mutation bei Ihrem Verwandten kommen, der wiederum auch von therapeutischer Relevanz sein kann. Bei der Bewertung des möglichen Nutzens für Verwandte ist in Betracht zu ziehen, dass die therapeutische Relevanz für Verwandte erst dann zum Tragen kommen kann, wenn Sie selbst keinen persönlichen Nutzen mehr daraus ziehen können oder Sie bereits verstorben sind. Auch nach Ihrem Tode kann Ihr genetisches Studienergebnis für Verwandte von Bedeutung sein, wenn in der Zukunft genetische Medikamente entwickelt werden und Verwandte erst durch die Kenntnis Ihres Studienergebnisses auf das eigene genetische Risiko und potentielle genetische Behandlungsmöglichkeit aufmerksam gemacht werden.

### 7.3. Nutzen für die Allgemeinheit

Die Studienergebnisse aller teilnehmenden ALS-Patienten werden dazu beitragen, die Häufigkeit genetischer Varianten in ALS-Genen in Deutschland zu ermitteln und die Relevanz zukünftiger genetischer Therapieoptionen in der Gesamtheit der ALS-Betroffenen konkreter abzuschätzen. Die Ergebnisse können einen positiven Einfluss auf die Durchführung genetischer Diagnostik – gerade bei Patienten ohne offensichtliche Familiengeschichte einer ALS – und die Entwicklung zukünftiger genetischer Therapien ausüben. Durch die Verknüpfung medizinischer, versorgungsbezogener und genetischer Daten wird dieses Vorhaben dazu beitragen, Entscheidungskriterien und Leitlinien für die zukünftige genetische Therapie bei der ALS zu entwickeln.

## **8. Abwägung von Nutzen und Belastungen**

### **8.1 Abwägung von Nutzen und möglichen Belastungen für Studienteilnehmer**

Die Abwägung zwischen Belastung und Nutzen durch die Studienteilnahme wird in einem ärztlichen Aufklärungsprozess vorgenommen, der in den folgenden Schritten realisiert wird:

#### Schritt 1: Studieninformation

Mit dieser Studieninformation sowie der ärztlichen Beratung und der Gelegenheit zur Klärung offener Fragen wird Ihnen ermöglicht, den Zweck der Studie nachzuvollziehen.

#### Schritt 2: Entscheidung über Mitteilung der genetischen Studienergebnisse

Vor der Einwilligung in die Studienteilnahme werden Sie aufgefordert, zwischen unterschiedlichen Optionen bei der Mitteilung der genetischen Studienergebnisse zu entscheiden:

- Keine Mitteilung der genetischen Studienergebnisse
- Mitteilung aller genetischen Studienergebnisse
- Mitteilung der genetischen Studienergebnisse bei therapeutischer Relevanz

Diese Festlegung wird in der Einwilligungserklärung zur Studie dokumentiert. Bei der Festlegung steht Ihnen eine ärztliche Beratung durch den Studienarzt zur Verfügung.

#### Schritt 3: Genetische Beratung vor Durchführung der genetischen Untersuchung

Vor Unterzeichnung der Einwilligungserklärung wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, die in Abschnitt 5.1 beschrieben wird.

#### Schritt 4: Genetische Beratung bei Mitteilung der genetischen Studienergebnisse

Die Mitteilung der genetischen Studienergebnisse erfolgt im Rahmen einer genetischen Beratung, die in Abschnitt 5.2 beschrieben wird.

### **8.2. Abwägung von Nutzen und möglichen Belastungen für Verwandte**

Grundsätzlich obliegt es Ihnen, Ihr genetisches Studienergebnis nach eigenem Ermessen Ihren Verwandten mitzuteilen. Zugleich ist eine Abwägung zwischen den Belastungen und dem Nutzen für Verwandte, der sich aus der Weiterleitung der genetischen Ergebnisse ergibt, für Sie erschwert möglich. Daher wird Ihnen angeboten, die Entscheidung zur Weiterleitung Ihres genetischen Studienergebnisses in dem folgenden mehrstufigen Beratungs- und Entscheidungsprozess vorzunehmen:

#### Schritt 1: Schweigepflichtsentbindung

Ihnen wird angeboten und empfohlen, eine Schweigepflichtsentbindung zur Bereitstellung Ihrer genetischen Studienergebnisse für Verwandte ersten und zweiten Grades zu erteilen. Dazu finden Sie ein entsprechendes Dokument in Ihren Studienunterlagen. Mit dieser Schweigepflichtsentbindung gestatten Sie Ihrem Verwandten, dass Ihre genetischen Studienergebnisse für eine genetische Beratung

des Verwandten genutzt werden können. Dieses Dokument ist auch nach dem Ihrem Tode gültig, so dass Ihre Studienergebnisse, die möglicherweise für Angehörige therapeutisch relevant sind, auch in der Zukunft genutzt werden können.

#### Schritt 2: Studieninformation für Verwandte

Ihre Verwandte sind *keine* Studienteilnehmer. Dennoch wird Ihren Verwandten angeboten und empfohlen, ein Dokument zur Kenntnis zu nehmen, das als „Studieninformation für Verwandte“ bezeichnet wird. Dieses Dokument kann von Ihnen an Verwandte der eigenen Wahl ausgehändigt werden. Das Informationsschreiben befasst sich mit den potentiellen medizinischen, psychologischen und sozialen Auswirkungen, die mit dem Erhalt Ihrer Studienergebnisse verbunden sein können.

#### Schritt 3: Genetische Beratung vor Einwilligung

Ihren Verwandten, die in eine Mitteilung Ihrer Studienergebnisse anstreben, wird angeboten und empfohlen, vor der Entscheidung und Einwilligung über den Empfang der genetischen Studienergebnisse eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen, die in Abschnitt 5.1 beschrieben wird.

#### Schritt 4: Entscheidung über abgestufte Mitteilung der genetischen Studienergebnisse

Mit der Einwilligungserklärung wird der Verwandte aufgefordert, zwischen zwei unterschiedlichen Optionen für die gewünschte Mitteilung der genetischen Studienergebnisse zu entscheiden:

- Mitteilung aller genetischen Studienergebnisse oder
- Mitteilung der genetischen Studienergebnisse bei therapeutischer Relevanz

Bei der gewünschten Mitteilung aller genetischen Ergebnisse fordert der Arzt des Verwandten die genetischen Studienergebnisse vom Studienzentrum an. Im Gegenzug werden vom Studienzentrum die Studienergebnisse an die Adresse des anfordernden Arztes versendet. Bei der Festlegung zur Mitteilung genetischer Ergebnisse mit therapeutischer Relevanz erfolgt eine Information nur dann, wenn bei Ihnen (dem Studienteilnehmer) eine sichere oder wahrscheinlich pathogene Mutation in einem Gen vorliegt, für das eine genetische Therapie zugelassen ist oder in klinischen Studien untersucht wird. In diesem Fall wird Ihr Verwandter vom Studienzentrum aktiv kontaktiert und zu einer genetischen Beratung eingeladen.

#### Schritt 5: Genetische Beratung bei Mitteilung der genetischen Studienergebnisse

Die Mitteilung der genetischen Studienergebnisse erfolgt im Rahmen einer genetischen Beratung, die in Abschnitt 5.2 beschrieben wird.

### **9. Bereitstellung der Blutproben für zukünftige wissenschaftliche Fragestellungen**

Der wissenschaftliche Fortschritt ist mit einem steten Wandel verbunden. Daher sind in der Zukunft veränderte und erweiterte wissenschaftliche Fragestellungen zu erwarten, die über die Zielstellungen dieser Studie hinausgehen. Daher erhalten Sie in der Einwilligungserklärung die Auswahlmöglichkeit, Ihre gewonnenen, archivierten Blutproben und genetischen Rohdaten für weitere wissenschaftliche Fragestellungen der ALS-Forschung zur Verfügung zu stel-

len. Dabei wird gewährleistet, dass auch die zukünftigen Forschungsvorhaben ohne namentliche Nennung (pseudonymisiert) und mit einem wissenschaftlichen Protokoll durchgeführt und unter Einhaltung aller gesetzlichen Bestimmungen realisiert werden.

## **10. Umstände, die zum Abbruch der Studienteilnahme führen können**

Die Studienteilnahme kann jederzeit beendet werden, wenn einer der folgenden Gründe vorliegt:

- Persönliche Entscheidung, die Studie abzubrechen
- Schwerwiegende Studienplanverletzung
- Widerruf der Patienteneinwilligung
- Kontaktverlust

Die Studie kann für den einzelnen Studienteilnehmer abgebrochen werden, wenn über einen Zeitraum von sechs Monaten kein Kontakt zwischen Studienteilnehmer und Studienzentrum erfolgt ist. Weiterhin kann auch eine nachgewiesene Manipulation der Daten zum Studienabbruch führen. Im Falle eines Widerrufs der Einwilligung werden alle Daten des Patienten vernichtet bzw. gelöscht.

Die Studie kann nur bei Vorliegen von schwerwiegenden Gründen (z.B. infrastrukturelle Änderungen, Abbruch der Finanzierung) durch den Sponsor oder durch die wissenschaftliche Studienleitung beendet werden.

## **11. Auftraggeber und Kooperationspartner der Studie**

Auftraggeber der Studie ist die Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH (Adresse: Friedrichstraße 90, 10117 Berlin; Geschäftsführung: Professor Dr. Christoph Münch). Die Studie wird von der APST in einem Verbund mit mehreren Kliniken und Ambulanzen durchgeführt, die sich auf die Behandlung von Patienten mit ALS spezialisiert haben. Innerhalb des wissenschaftlichen Verbundes liegt die Studienleitung bei der Charité – Universitätsmedizin Berlin (durchführende Stelle: ALS-Ambulanz, Leitung: Prof. Dr. Thomas Meyer).

## **12. Datenschutz**

### **12.1. Rechtsgrundlage der Datenerhebung**

Bei der Studie kommen die gesetzlichen Bestimmungen der Datenschutzgesetze zur Anwendung, die vollständig berücksichtigt werden. Die Erfassung der personenbezogenen Daten erfolgt über die Studiensoftware studioMED+ und die Software des Ambulanzpartner Versorgungsportals (APVP). Die Studiensoftware studioMED+ ist ein Produkt der studio.201 software GmbH. Die Entwicklungs- und Betreibergesellschaft des APVP ist die Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH (APST). Zur Gewährleistung des Datenschutzes und zur Vereinbarung der gemeinsamen Verantwortlichkeiten wurde ein Vertrag der Auftragsdatenverarbeitung zwischen der APST und der studio.201 Software GmbH gemäß § 11 Bundesdatenschutzgesetz (BDSG) sowie § 28 der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) geschlossen (studio.201 Software GmbH, Otto-von-Guericke-Str. 104, 39104 Magdeburg, vertreten durch Dipl.-Inf. Mathias Bartholomäus).

Zur Weiterverarbeitung und statistischen Auswertung werden die patientenbezogenen Daten einem Pseudonym zugeordnet. Zur Pseudonymisierung werden die Patientendaten mit einer Kodierung versehen. Bei der Auswertung der Daten wird ausschließlich mit den kodierten

(pseudonymisierten) Daten gearbeitet, so dass keine Rückschlüsse von den ausgewerteten Daten auf einen konkreten Patienten möglich sind. Die Pseudonymisierung wird entsprechend der gesetzlichen Bestimmungen des Bundesdatenschutzgesetzes durchgeführt (§ 3 Abs. 6 BDSG).

### **12.2. Verantwortliche datenverarbeitende Stelle**

Die Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH (APST) ist Sponsor der Studie und zugleich die verantwortliche datenverarbeitende Stelle.

Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH  
Friedrichstraße 90, 10117 Berlin  
Ansprechpartner: Prof. Dr. Christoph Münch  
c.muench@ambulanzpartner.de

Zur Gewährleistung und Überprüfung des Datenschutzes der APST wurde ein externer und zertifizierter Datenschutzbeauftragter bestellt:

& Partners Widegreen Flötotto  
Partnerschaft von Rechtsanwälte mbB  
Ansprechpartner: Hans-Christian Widegreen  
Fachanwalt für Informationstechnologierecht  
Wrangelstraße 5, 10997 Berlin  
datenschutz@ambulanzpartner.de

### **12.3. Zweck der Datenverarbeitung**

Die Datenverarbeitung dient der Ermittlung und statistischen Analyse der Häufigkeit genetischer Varianten bei der ALS sowie von Krankheitssymptomen, dem Krankheitsverlauf und den notwendigen medizinischen Maßnahmen bei der ALS. Im Ergebnis der Analyse werden die Daten in wissenschaftlichen Publikationen und Sachberichten der Öffentlichkeit zur Verfügung gestellt.

### **12.4. Angabe der personenbezogenen Daten und Datenkategorien der Studiendaten**

In dieser Studie werden Daten von Ihnen erhoben, die im Abschnitt 2 beschrieben wurden.

### **12.5. Umgang mit den jeweiligen Daten**

Daten von schriftlichen Fragebögen werden auf elektronische Datenträger von studioMED+ überführt. Sämtliche Daten werden pseudonymisiert und auf geeignete Computerprogramme zur statistischen Auswertung übertragen. Nach der statistischen Analyse werden die Ergebnisse in Form von Tabellen, Grafiken und Text dargestellt und veröffentlicht. Bei jeglicher Form von Publikation ist gewährleistet, dass von den publizierten Ergebnissen keine Rückschlüsse auf einzelne Patienten getroffen werden können und der Datenschutz gewahrt ist.

### **12.6. Genaue Bezeichnung der Datenempfänger**

Die Studie wird im Auftrag der Ambulanzpartner Soziotechnologie GmbH (APST) durchgeführt.

### **12.7. Zugangsrechte zu den personenbezogenen Daten**

Als Studienteilnehmer haben Sie das Recht, sämtliche über Sie zum Zwecke der Studie erhobenen Daten einzusehen und in Kopie zu erhalten (Art. 15 DSGVO, § 34 BDSG-neu). Die Patienten haben weiterhin das Recht, auf mögliche Fehler in den erfassten Daten hinzuweisen und eine Berichtigung der Daten zu verlangen (Art. 16 DSGVO).

### **12.8. Löschung der Daten bei Zweckerfüllung**

Die Patienten können ohne Angabe von Gründen die Teilnahme an der Studie widerrufen. In diesem Fall werden alle Daten auf Wunsch des Patienten vernichtet und elektronische Daten nach den gegenwertigen technischen Standards gelöscht. Danach ist kein Zugriff auf die Daten mehr möglich. Die erhobenen Daten für diese Studie unterliegen keiner Aufbewahrungs- und Löschfrist. Die Daten dieser Studie werden mindestens zehn Jahre nach Abschluss der Studie aufbewahrt. Die Löschung individueller Datensätze ist davon ausgenommen und auf Wunsch des Patienten oder bei Entzug der Einwilligung zur Studienteilnahme jederzeit und ohne Angabe von Gründen möglich (Art. 17 DSGVO, § 35 BDSG-neu).

### **12.9. Veröffentlichung von Studiendaten**

Die anhand Ihrer Daten gewonnenen Ergebnisse werden anonymisiert in Beiträgen von medizinischen Zeitschriftenartikeln, Berichten, Exposés und anderen Dokumentationen veröffentlicht. Die Ergebnisse werden weiterhin bei wissenschaftlichen Kongressen auf nationaler und internationaler Ebene oder in Form von wissenschaftlichen Informationsschreiben („Newsletter“) präsentiert. Zu keinem Zeitpunkt ist eine individuelle Zuordnung zu Ihrer Person möglich.

### **13. Versicherungsschutz**

Diese Studie ist eine nicht-interventionelle Studie, in der keine Prozeduren mit relevanten Risiken vorgesehen sind. Daher ist der Abschluss einer Patientenversicherung gegenstandslos.

### **14. Fragerecht**

Die Studienteilnehmer haben das Recht und die Möglichkeit, Fragen zu Studienangelegenheiten zu stellen. Fragen zur Datenerhebung am Studienzentrum können an den Arzt des Studienzentrums gestellt werden:

Fragen zur **Datenerhebung** können an Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH gestellt werden:

Ansprechpartner: Prof. Dr. Christoph Münch  
Telefon: 030 2025 3619  
E-Mail: c.muench@ambulanzpartner.de  
Adresse: Ambulanzpartner Soziotechnologie APST GmbH  
Friedrichstraße 90, 10117 Berlin

Fragen zu medizinisch-wissenschaftlichen Themen können an die **Studienleitung** gestellt werden:

Ansprechpartner: Prof. Dr. Thomas Meyer  
Adresse: Charité – Universitätsmedizin Berlin  
CharitéCentrum für Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie  
ALS-Ambulanz, Augustenburger Platz 1, 13353 Berlin  
Telefon: 030 450 560028  
E-Mail: thomas.meyer@charite.de

### **15. Beschwerderecht**

Sie haben ein Recht auf Beschwerde bei der zuständigen Datenschutzaufsichtsbehörde.

### **Berliner Beauftragte für Datenschutz und Informationsfreiheit**

Maja Smoltczyk  
Friedrichstraße 219  
10969 Berlin  
Besuchereingang: Puttkamer Straße 16 - 18 (5. Etage)  
Telefon: 030/138 89-0  
Telefax: 030/215 50 50

E-Mail: mailbox@datenschutz-berlin.de  
Internet: <https://www.datenschutz-berlin.de>

### **16. Freiwilligkeit der Teilnahme**

Die Teilnahme an dieser Studie ist freiwillig. Ein Abbruch der Studie seitens des Patienten ist jederzeit und ohne Angabe von Gründen möglich. Durch den Abbruch der Studie wird die notwendige medizinische Behandlung nicht beeinträchtigt. Gleiches gilt für den Widerruf der Einwilligung in die Studienteilnahme oder bei einem Widerspruch gegen die Weiterverarbeitung der Daten. Gleichzeitig hat der Studienarzt das Recht, die Teilnahme eines Patienten an der Studie aus medizinischen oder organisatorischen Gründen zu beenden. Im Fall eines Widerrufs der Einwilligung zur Studienteilnahme werden alle Daten auf Wunsch des Patienten vernichtet und elektronische Daten nach den gegenwertigen technischen Standards gelöscht. Ein Zugriff auf die Daten ist nicht mehr möglich (Art. 17 Abs. 1 lit. B. DSGVO).

### **17. Aufwandsentschädigung**

Aufgrund der geringen Aufwendungen der Studienteilnahme ist eine Aufwandsentschädigung nicht vorgesehen.

### **18. Verbleib der Studieninformation**

Die Studieninformation verbleibt beim Studienteilnehmer. Das Original der unterzeichneten Einwilligungserklärung erhält das Studienzentrum. Als Studienteilnehmer erhalten Sie eine Kopie der Einwilligungserklärung.

## 19. Leiter des Studienzentrums

Titel Vorname Nachname: \_\_\_\_\_