

PATIENTENINFORMATION ELTERN UND SORGEBERECHTIGTE

Vroni-Studie in Bayern: Vorsorge und Früherkennung von Familiärer Hypercholesterinämie

Sehr geehrte Eltern und Sorgeberechtigte,

im Folgenden möchten wir Sie über die Erkrankung Familiäre Hypercholesterinämie (FH) sowie die Vroni-Studie informieren, die mittels weniger Blutstropfen untersucht, ob bei Ihrem Kind ein Verdacht auf eine FH vorliegt. Wir ersuchen Sie, Ihre Zustimmung zur Teilnahme Ihres Kindes an der Studie zu erteilen, die neben der Untersuchung des Blutes (ggf. auch molekulargenetisch), auch die Aufnahme in eine Studiendatenbank umfasst. Die Teilnahme ist freiwillig.

Was ist Familiäre Hypercholesterinämie?

Familiäre Hypercholesterinämie (FH) ist eine erblich bedingte Störung im Cholesterinstoffwechsel. Diese führt schon ab frühester Kindheit zu einer erhöhten Konzentration (über 190 mg/dl gegenüber Normwert von maximal 130 mg/dl) einer bestimmten Cholesterinform (LDL-Cholesterin) im Blut. Dadurch kommt es schon sehr viel früher als bei nicht betroffenen Menschen zu Cholesterinablagerungen in der Wand der Blutgefäße. Diese können sehr früh zu Gefäßverschlüssen, Herzinfarkten und Schlaganfällen führen. Es wird geschätzt, dass die FH bei einem von 250 Einwohnern vorkommt. Leider wird diese Erkrankung häufig erst diagnostiziert, wenn es bereits zu Folgeerkrankungen wie frühen Herzinfarkten gekommen ist.

Was ist die Ursache von Familiärer Hypercholesterinämie?

Verursacht wird die FH hauptsächlich durch Veränderungen der Erbanlagen für einen von drei Eiweißstoffen (Proteine). Dies sind der LDL-Rezeptor, PCSK9 und Apolipoprotein B-100. Durch die Veränderung an diesen Proteinen verringert sich die Aufnahme des LDL-Cholesterins in die Leberzellen. Der LDL-Cholesterin-Spiegel im Blut erhöht sich und es kommt zu Cholesterinablagerungen an den Gefäßwänden. In manchen Fällen von FH kann jedoch in keinem dieser drei Proteine eine Veränderung gefunden werden. Dann liegt vermutlich eine genetische Veränderung vor, die im Zusammenhang mit FH bisher noch nicht bekannt ist.

Wie wird Familiäre Hypercholesterinämie diagnostiziert?

Einen ersten Hinweis geben der Gesamtcholesterinwert bzw. der LDL-Cholesterinwert, insbesondere wenn in der Familiengeschichte gehäuft Erkrankungen der Herzkranzgefäße (koronare Herzerkrankung) vorkommen. Außerdem sollte der Patient auf das sichtbare Vorliegen von Ablagerungen von Cholesterin in Form von Verdickungen an bestimmten Sehnen (sogenannte Xanthome) oder im Augenlid (sogenannte Xanthelasmen) untersucht werden. Um die Diagnose endgültig zu bestätigen, sollte eine molekulargenetische Untersuchung erfolgen.

Welche Therapiemöglichkeiten gibt es?

Als Basistherapie sollte immer eine cholesterinarme Diät erfolgen. Außerdem werden viel Bewegung und sportliche Aktivität angeraten. Zusätzlich sollte bei erhöhten Cholesterinwerten ab dem achten Lebensjahr eine medikamentöse Therapie mit Statinen in Betracht gezogen werden. Es stehen verschiedene Statine mit diversen Handelsnamen und in unterschiedlichen Dosierungen zur Verfügung.



Nach 4 bis 6 Wochen müssen der Therapieerfolg sowie eventuelle Nebenwirkungen kontrolliert werden. Wird der Cholesterinwert durch alleinige Gabe von Statinen nicht ausreichend gesenkt, so kann zusätzlich die Aufnahme des Cholesterins mit dem Medikament Ezetimib im Darm gehemmt werden. Ezetimib ist ab dem zehnten Lebensjahr zugelassen. Bei der Entscheidung, welche Therapie für Ihr Kind die Richtige ist, berät Sie der behandelnde Arzt.

Was sind die Ziele der Vroni-Studie?

Im Rahmen der Vroni-Studie sollen möglichst viele Menschen mit auffälligem LDL-Cholesterin-Wert identifiziert werden. Das Ziel ist, durch eine umfassende Untersuchung aller Kinder und Nachweis der Machbarkeit für die Regelversorgung die Versorgung der FH in Bayern auch langfristig zu verbessern. Dies umfasst, dass man von der Verdachtsdiagnose beim Kind auf eine mögliche Erkrankung bei mindestens einem Elternteil rückschließt und darüber hinaus auch andere möglicherweise betroffene Angehörige identifiziert und einer entsprechenden Behandlung zuführt.

Betroffene Patienten werden zusätzlich zu Krankengeschichte und Medikation befragt. Alle erhobenen Daten werden in einer Datenbank zusammengeführt. Dadurch wird es erstmals möglich, das Vorkommen der Erkrankung in Deutschland abzuschätzen sowie den Versorgungsstatus der Patienten zu analysieren und Verbesserungsansätze zu entwickeln. Dazu gehört auch die Erweiterung des wissenschaftlichen Kenntnisstands zu den genetischen Ursachen der Erkrankung.

Bei Ihrem Kinderarzt sowie direkt durch die Vroni-Studie werden Studienteilnehmer und die Öffentlichkeit über die Studie fortlaufend transparent informiert. Dies beinhaltet einen einsehbaren Forschungsplan mit den Arbeitsmethoden und forschersichen Fragen.

Wie läuft die Vroni-Studie ab, was wird untersucht und welches Risiko besteht dabei?

Die Untersuchung auf FH findet im Alter von 5 bis 14 Jahren entweder im Rahmen der jeweiligen Vorsorgeuntersuchung (U9-J1) oder auch bei jedem anderen Kinder- und Jugendarztbesuch statt. Dafür wird ein erster Erhebungsbogen zur familiären Krankengeschichte (Familienanamnese) sowie z. B. Größe und Geburtsgewicht des Kindes verwendet. Dieser Erhebungsbogen wird von Ihrem Arzt oder von Ihnen ausgefüllt und an das Vroni-Studienbüro zusammen mit Ihrer Einwilligungserklärung weitergeleitet. Zudem werden für die Bestimmung des Cholesterins einmalig durch einen kleinen Stich in den Finger wenige Tropfen Kapillarblut (200 µl) entnommen. Alternativ wird bei geplanter venöser Blutentnahme ein zusätzliches Röhrchen abgenommen. Diese Blutabnahme stellt für Ihr Kind kein substanzielles Risiko dar. Es könnte jedoch zu einem kleinen Bluterguss, einer Schwellung oder, mit sehr geringem Risiko, zu einer Infektion kommen. Die Blutprobe wird mit einem Code gekennzeichnet an das Institut für Laboratoriumsmedizin des Deutschen Herzzentrums München verschickt. Dort wird zunächst das LDL-Cholesterin im Blut gemessen. Ausschließlich im Fall von stark erhöhten Cholesterinwerten wird die Blutprobe automatisch zur genetischen Untersuchung an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet. Dort werden die für die FH (auch potenziell) relevanten Abschnitte des Erbmaterials untersucht. Weiterhin soll bei stark erhöhtem LDL-Cholesterin nach ca. 2-4 Monaten im Rahmen der genetischen Befundmitteilung eine erste Kontrolle mit venöser Blutentnahme und einem speziellen Erhebungsbogen erfolgen. Damit können zusätzliche Laborparameter bestimmt werden, welche zusammen mit dem Erhebungsbogen helfen sollen, mögliche andere Ursachen für das hohe LDL-Cholesterin zu erkennen. Darüber hinaus werden klinische Parameter erfasst, die für das Vorliegen einer FH sprechen. Das ist wichtig, da derzeit nicht alle FH-Mutationen bekannt sind und daher nicht alle Fälle von Familiärer Hypercholesterinämie mit der genetischen Untersuchung erkannt werden.

PARTNER

Welcher Nutzen entsteht durch die Teilnahme an der Vroni-Studie?

Bei dem Vorliegen einer FH kann eine frühzeitige Diagnose und Therapie das Risiko für spätere Herz-Kreislaufkrankungen reduzieren. Die gewonnenen Daten tragen zu einer Verbesserung unseres Verständnisses der Krankheitsentstehung bei. Dies kann die Entwicklung von verbesserten Ansätzen für die Vorsorge, Diagnose und Therapie unterstützen.

Welche Kosten können Ihnen durch die Teilnahme an der Vroni-Studie entstehen?

Durch die Teilnahme Ihres Kindes an der Vroni-Studie und die darin durchgeführten Untersuchungen entstehen Ihnen keine zusätzlichen Kosten.

Wie wird Ihnen das Testergebnis mitgeteilt? Was passiert bei einem auffälligen Ergebnis?

Unauffällige Testergebnisse werden Ihrem Kinderarzt innerhalb weniger Wochen nach der Blutentnahme mitgeteilt und Sie können das Testergebnis bei ihm erfragen.

Ergibt sich durch die genetische Untersuchung ein Verdacht auf eine FH, werden Sie durch Ihren Kinderarzt informiert und zu einer ausführlichen Beratung beim Kinderkardiologen eingeladen.

Gemeinsam mit dem Kinder- und Jugendarzt oder Kinderkardiologen wird ein zweiter Erhebungsbogen ausgefüllt. Dieser beinhaltet Fragen zur Familiengeschichte, Blutdruckwerten und Gewicht sowie andere Fragen zum Gesundheitszustand. Dieser Erhebungsbogen wird vorbehaltlich Ihrer Zustimmung an das Vroni-Studienbüro geschickt und die Antworten werden in eine Datenbank eingegeben. Um eine gute medizinische Betreuung zu gewährleisten, sind viermal pro Jahr Kontrolluntersuchungen beim betreuenden Kinder- und Jugendarzt bzw. Kinderkardiologen vorgesehen. Dabei werden insbesondere Cholesterinwerte, Blutzucker, Gewicht und Blutdruckwerte kontrolliert. Auch diese Ergebnisse werden vorbehaltlich Ihrer Zustimmung dem Vroni-Studienbüro in Form eines Nachsorgebogens mitgeteilt.

Außerdem besteht die Möglichkeit an speziellen Schulungen für FH teilzunehmen. Diese werden von Vroni für die gesamte Familie organisiert. Entsprechendes Informationsmaterial und Hilfe bei der Anmeldung erhalten Sie von Ihrem Kinderkardiologen.

Die abschließende Diagnostik und Therapie liegen in der Verantwortung des behandelnden Arztes gemeinsam mit Ihnen. Es wird in diesem Fall die Frage gestellt, ob auch Sie als Eltern über Ihren Hausarzt eine Cholesterinbestimmung bei sich durchführen lassen möchten. Hierzu wäre entsprechend ein Erhebungsbogen für Eltern mit Krankengeschichte, Körperstatur, Blutwerte und Medikation auszufüllen und an das Vroni-Studienbüro zu senden.

Was geschieht mit den Daten und Proben Ihres Kindes?

Ihre Patientendaten sollen für die medizinische Forschung zur Verfügung gestellt werden. Medizinische Forschung dient ausschließlich dazu, die Erkennung, Behandlung und Vorbeugung von Krankheiten zu verbessern. Während der Studie werden Daten von Ihnen und Ihrem Kind erhoben, die für diese Studie relevant sind. Dazu gehören medizinische Befunde und persönliche Informationen, wie der Gesundheitszustand oder die ethnische Herkunft.

Wer hat Zugang zu Ihren Patientendaten und Biomaterialien und wie werden diese geschützt?

Die Erhebung und Verwendung der Informationen Ihres Kindes basieren auf Ihrer schriftlichen Einwilligung. Informationen, die Rückschlüsse auf die Person Ihres Kindes und Sie zulassen, wie sein Name, Anschrift werden durch einen individuellen Code ersetzt (pseudonymisiert). Dieses interne Kennzeichen sowie Ihre damit verbundenen Patientendaten und Biomaterialien können dann nicht mehr direkt Ihrer Person zugeordnet werden. Vor einer Weitergabe Ihrer Daten und Biomaterialien an Forscher außer-



halb Ihrer behandelnden Einrichtung erfolgt zudem eine weitere Ersetzung des internen Kennzeichens durch eine neue Zeichenkombination. Nur der Prüfarzt Ihres Kindes und das Vroni-Studienbüro kann den Code mit den identifizierenden Angaben verknüpfen. Das Vroni-Studienbüro mit Sitz im Deutschen Herzzentrum, Lazarettstr. 36, 80636 München, ist für die Speicherung und die Verarbeitung Ihrer Patientendaten verantwortlich. Ihre Daten werden dort zu jeder Zeit vertraulich behandelt. Um die Privatsphäre Ihres Kindes zu schützen liegen die Daten in der Datenbank verschlüsselt vor und werden ausschließlich in pseudonymisierter Form ausgewertet.

Gemeinsam mit Ihrem Kinder- und Jugendarzt oder Kinderkardiologen wird bei einem auffälligen Ergebnis ein zweiter Erhebungsbogen zu den Blutwerten, körperlichen Merkmalen, Vorerkrankungen und Medikamenten des Kindes ausgefüllt und an den Studienassistenten weitergegeben. Damit diese spezifischen Informationen weitergegeben werden dürfen, müssen Sie Ihren Kinder- und Jugendarzt und/oder Kinderkardiologen, ausschließlich zu diesem Zweck, von seiner Schweigepflicht entbinden.

Die Proben werden, wie die Studiendaten Ihres Kindes, in gleicher Weise pseudonymisiert und für die wissenschaftliche Auswertung dieser Studie verwendet. Mit Unterzeichnung der Einwilligungserklärung stimmen Sie zu, dass das Probenmaterial zunächst an das Institut für Laboratoriumsmedizin des Deutschen Herzzentrums München und im Anschluss gegebenenfalls an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet werden darf. Die Proben Ihres Kindes werden nicht an weitere Einrichtungen oder Personen verkauft oder weitergegeben.

Wissenschaftliche Nutzung Ihrer Patientendaten:

Pseudonymisierte Studiendaten – aber **keine** personenbezogenen Daten – Ihres Kindes oder auch von Ihnen können für Veröffentlichungen über die Studie verwendet werden.

Falls Sie der Meinung sind, dass die Studiendaten von Ihnen oder Ihrem Kind nicht unter Berücksichtigung der geltenden Datenschutzgesetze verwendet werden, haben Sie das Recht, eine Beschwerde bei der zuständigen Aufsichtsbehörde einzulegen.

Welche Risiken sind mit der Nutzung Ihrer Patientendaten verbunden?

Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten im Rahmen von Forschungsprojekten mit Patientendaten und Daten aus der Analyse Ihrer Biomaterialien besteht durch das Hinzuziehen weiterer Informationen, z. B. aus dem Internet oder sozialen Netzwerken, das Restrisiko einer Rückverfolgbarkeit zu Ihrer Person. Das ist insbesondere dann der Fall, wenn Sie selbst genetische oder andere Gesundheitsdaten, z. B. zur Ahnenforschung im Internet, veröffentlichen.

Grundsätzlich ist das Risiko einer Rückverfolgbarkeit bei genetischen Patientendaten erhöht. Die Erbinformation eines Menschen ist in der Regel eindeutig auf eine Person bezogen, also auch auf Sie. Zudem kann aus Ihren genetischen Daten in manchen Fällen auch auf Eigenschaften Ihrer Verwandten geschlossen werden.

Sollten Ihre Daten trotz umfangreicher technischer und organisatorischer Schutzmaßnahmen in unbefugte Hände fallen und zusätzlich trotz fehlender Namensangaben ein Rückbezug zu Ihrer Person hergestellt werden, so kann eine diskriminierende oder anderweitig für Sie und ggf. auch nahe Verwandte schädliche Nutzung der Daten nicht ausgeschlossen werden.

Wofür wird Ihre Zustimmung benötigt?

Für Ihre grundsätzliche Teilnahme an der Vroni-Studie benötigen wir Ihre Zustimmung. Ihre gesonderte Zustimmung wird zusätzlich für die Durchführung der Blutabnahme, der Blutuntersuchung und der

gegebenenfalls durchzuführenden molekulargenetischen Untersuchung benötigt, da ein auffälliges Ergebnis die weiteren Familienmitglieder betreffen kann. Sie haben ebenfalls das Recht und die Möglichkeit Ihre Einsichtnahme des molekulargenetischen Ergebnisses abzulehnen. Abschließend ist eine datenschutzrechtliche Einwilligung erforderlich. All diese Einwilligungserklärungen können Sie auf dem separaten Dokument mit Ihrer Unterschrift bestätigen.

Erfolgt eine erneute Kontaktaufnahme mit Ihnen?

Es kann in manchen Fällen auch zu einem späteren Zeitpunkt sinnvoll sein erneut Kontakt mit Ihnen aufzunehmen, z. B. wenn wir Sie ggf. über medizinische Zusatzbefunde informieren wollen.

Kann die Einwilligung zur Vroni-Studie widerrufen werden?

Ihre Einwilligung ist freiwillig! Sie können Ihre Einwilligung zur weiteren Erhebung sowie zur wissenschaftlichen Nutzung der Ihrer Patientendaten und der Patientendaten Ihres Kindes sowie der zur Verfügung gestellten Biomaterialien Ihres Kindes jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne nachteilige Folgen für Sie oder für Ihr Kind vollständig oder in Teilen widerrufen. Ein Widerruf bezieht sich dabei immer nur auf die künftige Verwendung der Patientendaten und Biomaterialien. Daten aus bereits durchgeführten Analysen können nachträglich nicht mehr entfernt werden.

Im Falle eines Widerrufs werden die von für die Forschung zur Verfügung gestellten Biomaterialien Ihres Kindes vernichtet und alle auf Grundlage dieser Einwilligung gespeicherten Patientendaten gelöscht oder anonymisiert, sofern dies gesetzlich zulässig ist. Wenn eine Löschung nicht oder nicht mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist, werden die Patientendaten anonymisiert, indem der Ihnen zugeordnete Identifizierungscode gelöscht wird.

Die Anonymisierung Ihrer Patientendaten und der Patientendaten Ihres Kindes kann allerdings eine spätere Zuordnung von – insbesondere genetischen – Informationen zur Person über andere Quellen niemals völlig ausschließen. Sie können auch einzelne Teile der Einwilligungserklärung widerrufen, beispielsweise wenn Sie zwar die Patientendaten weiter der Forschung zur Verfügung stellen möchten, aber kein Interesse an einer weiteren Kontaktierung zwecks Nacherhebungen oder Studienteilnahmen haben. Für einen Widerruf wenden Sie sich bitte an das Vroni-Studienbüro (Tel: 089 1218 2712, E-Mail: mail@myvroni.de).

Die Vroni-Studie im Kontext von „DigiMed Bayern“

Die Vroni-Studie ist ein Teilprojekt von „DigiMed Bayern“, in dem weitere Forschungstätigkeiten eingebunden sind. „DigiMed Bayern“ steht für ein vom Freistaat Bayern gefördertes Leuchtturmprojekt für den Ansatz der sogenannten "P4-Medizin" (prädiktiv, präventiv, personalisiert, partizipatorisch), mit der eine verbesserte Gesundheitsversorgung erzielt werden soll. An „DigiMed Bayern“ sind zwölf Partner aus Bayern – Kliniken im Bereich Herz- und Schlaganfallerkrankung sowie internationale führende Forschungsinstitute beteiligt.

DigiMed Bayern kombiniert verschiedene Datensätze von Patienten, bei denen atherosklerotische Erkrankungen wie eine koronare Herzerkrankung, ein Schlaganfall oder genetische Risikofaktoren (wie zum Beispiel die FH) diagnostiziert wurden. Diese Datensätze werden teilweise weiter mit modernster multidimensionaler molekularer Charakterisierung des jeweiligen Probenmaterials angereichert. Dabei werden die genetischen Veranlagungen, Eiweißstoffe (Proteine) und Stoffwechselprodukte (Metaboliten) untersucht. Die Datenanalysen werden von Experten zu ethischen und rechtlichen Fragen begleitet und unterstützt. Zudem soll mit IT-Experten eine sichere und nachhaltige Dateninfrastruktur für



P4-Medizin konzipiert und implementiert werden. Datenschutz und Datensicherheit haben dabei höchste Priorität.

Zwischen den beteiligten Institutionen gibt es eine vielschichtige enge Zusammenarbeit. Neben der Infrastruktur wird so innerhalb des Forschungsprojektes zeitgleich die Kompetenz bei den jeweiligen Partnern weiter aufgebaut, die letztendlich in medizinischer Anwendung gewinnbringend münden soll. Die Menschen in Bayern sollen von den Fortschritten bei der Vorhersage von Krankheitsrisiken, der Diagnose sowie Prävention und Behandlung profitieren. Für weitere Informationen verweisen wir auf www.digimed-bayern.de.

Was bedeutet die Diagnose Familiäre Hypercholesterinämie für die Familie und wie geht es weiter?

Da die FH eine Erbkrankheit ist, die dominant vererbt wird, sind mit hoher Wahrscheinlichkeit mehrere Familienmitglieder von der Erkrankung betroffen. Deshalb ist es sehr angeraten, auch die direkten Familienangehörigen eines betroffenen Kindes über diese Krankheit zu informieren bzw. sich als Eltern und die Geschwister des Kindes untersuchen zu lassen (sogenanntes Kaskadenscreening). Dadurch ist es möglich, die Krankheit auch bei Angehörigen zu diagnostizieren und eine Therapie einzuleiten. Gerade bei jüngeren Familienmitgliedern (wie z. B. Geschwistern des Kindes) kann ein früher Therapiebeginn das Risiko für spätere Herz- und Kreislauferkrankungen auf das Maß von nicht betroffenen Angehörigen reduzieren. Aber auch ältere Angehörige profitieren von einer Diagnose und frühzeitigen Therapie und vermindern ihr Risiko für Herz- und Kreislauf-Erkrankungen erheblich.

Seit 2015 führt die D·A·CH-Gesellschaft Prävention von Herz-Kreislauf-Erkrankungen e. V. bundesweit ein „Kaskadenscreening“ durch, um Patienten mit FH zu identifizieren. Zeitgleich wird ein Patientenregister (CaRe High Register) aufgebaut, um wertvolle Daten über die Versorgungssituation der Patienten zu erhalten und für Verbesserungen zu nutzen. Ziel dieses Projektes ist es, deutschlandweit ein Kaskadenscreening zu etablieren und die Akzeptanz und Effektivität eines FH-Screenings zu untersuchen. Hierzu werden Daten mittels Fragebögen und Befragungen erhoben. Die Untersuchungsergebnisse von Familienangehörigen betroffener Kinder der Vroni-Studie werden in pseudonymisierter Form an die Vroni-Studie (Deutsches Herzzentrum München) weitergeleitet, wo sie zu Forschungszwecken ausgewertet werden.

Zudem werden die Daten aus den Fragebögen bei schriftlicher Einwilligung anonymisiert an das internationale FH-Register der European Artherosclerosis Society (EAS) mit Sitz am Imperial College, London, England, Prof. Ray (<http://www.eas-society.org/fhsc-registry.aspx>) weitergegeben und zu Forschungszwecken ausgewertet. Eine Übermittlung der Daten in ein Drittland außerhalb der EU nach Art. 49 Abs.1 lit. a findet nicht statt.

Den Unterschriftenteil für die Vroni-Studie finden Sie auf dem separaten Dokument: Einwilligungserklärung Vroni-Studie gemäß „Patienteninformation Eltern und Sorgeberechtigte“ und „Patienteninformation Kind“ – Unterschriften. Dieses händigt Ihnen Ihr Kinder- und Jugendarzt aus.

PARTNER

PATIENTENINFORMATION KIND

Vroni-Studie in Bayern: Vorsorge und Früherkennung von Familiärer Hypercholesterinämie

Liebe(r) _____

wir von der Vroni-Studie möchten Dich auf die vererbte Erkrankung Familiäre Hypercholesterinämie (FH) untersuchen. Das ist eine Erkrankung, bei der man zu viel von dem Fett Cholesterin im Blut hat. Diese Krankheit kann von den Eltern an ihre Kinder weitergegeben werden. Man nennt das eine Erbkrankheit.

Obwohl man es nicht spürt, kann viel Cholesterin im Blut schon bei Kindern Folgen für die Gesundheit haben. Es können sich Ablagerungen in den Blutgefäßen bilden, die im Erwachsenenalter zu Problemen mit dem Herzen (z.B. Herzinfarkte) oder zu Schlaganfällen führen können. Wenn die Erkrankung aber früh entdeckt wird, kann man sie sehr gut behandeln und diese Ablagerungen und deren Folgen verhindern. Außerdem hilft es, wenn man viele gesunde Sachen isst und sich viel bewegt.

Um zu sehen, ob Dein Cholesterinwert zu hoch ist, würde Dich Dein Arzt einmal kurz in Deine Fingerspitze „piksen“ und dadurch 1-3 Tropfen Blut gewinnen. Wir untersuchen Dein Blut und geben das Ergebnis Deinem Arzt weiter. Er wird dann mit Dir und Deinen Eltern besprechen, was das Ergebnis bedeutet.

Du entscheidest, ob Du mitmachen möchtest!

Ob Du bei der Untersuchung mitmachen möchtest, kannst Du zusammen mit Deinen Eltern entscheiden. Das Mitmachen ist freiwillig. Du kannst auch einfach Nein sagen. Dein Arzt wird wegen dieser Studie alles mit Dir und Deinen Eltern besprechen. Dem kannst Du auch alle Deine Fragen stellen; er wird sie Dir beantworten.

Deine Eltern wissen über die Studie ebenfalls Bescheid. Sie erhalten ein ähnliches Formular. Du kannst nur an der Studie teilnehmen, wenn sowohl Du als auch Deine Eltern damit einverstanden sind.

Den Unterschriftenteil für die Vroni-Studie findest Du auf dem separaten Dokument: Einwilligungserklärung Vroni-Studie gemäß „Patienteninformation Eltern und Sorgeberechtigte“ und „Patienteninformation Kind“ – Unterschriften. Dieses händigt Euch Dein Kinder- und Jugendarzt aus.

PARTNER

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
geb. am		
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum



BARCODE-
AUFKLEBER

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG VRONI-STUDIE

gemäß „Patienteninformation Eltern und Sorgeberechtigte“ und „Patienteninformation Kind“ – Unterschriften

1. Einwilligungserklärung zur Teilnahme und Datenverarbeitung

Hiermit willige(n) ich/wir ein, dass mein/unser Kind und ich/wir an der Vroni-Studie „Vorsorge und Früherkennung von Familiärer Hypercholesterinämie“ teilnehmen.

Ich/Wir stimme(n) der Erhebung, Verarbeitung und Speicherung personenbezogener Daten, insbesondere medizinischer Befunde, zu und entbinde(n) die beteiligten Ärzte für die Weitergabe relevanter Informationen von der Schweigepflicht.

Ich/Wir bin/sind anhand und entsprechend der dieser Einwilligung beigefügten „Patienteninformation Eltern und Sorgeberechtigte“ (6 Seiten), die wir zudem erhalten und gelesen haben, aufgeklärt worden. Weiterhin ist mein/unser Kind anhand und entsprechend der dieser Einwilligung beigefügten „Patienteninformation Kind“ (1 Seite) aufgeklärt worden.

2. Zustimmung zur Blutentnahme/-untersuchung und molekulargenetischen Untersuchung

Der Untersuchung einer Blutprobe stimme(n) ich/wir zu. Dies schließt die Bestimmung des LDL-Cholesterins sowie bei stark erhöhten Werten eine molekulargenetische Untersuchung ein. Ich/Wir bestätige(n), dass ich/wir über Art, Zweck und Aussagekraft der genetischen Untersuchung sowie über das Recht auf Nichtwissen informiert wurde(n). Bei stark erhöhtem LDL-Cholesterin stimme(n) ich/wir zudem einer venösen Blutentnahme und Untersuchung selbiger als Verlaufskontrolle im Intervall (ca. 2-4 Monate) zu, insbesondere zu einer weiteren Diagnostik bei Kindern mit negativem Genetikergebnis. Ich/Wir bin/sind mit der Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials und mit eventuell notwendigen Zusatzuntersuchungen, welche die Weiterleitung an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor umfassen können, einverstanden.

Ich/Wir willige(n) ein, dass bei stark erhöhten Cholesterinwerten eine molekulargenetische Untersuchung in einem Kooperationslabor durchgeführt werden darf.

- ☐ Ja
☐ Nein

3. Einverständnis auf Entscheidung auf Nicht-Wissen

Ich/Wir treffe(n) folgende Entscheidung:
Im Falle einer molekulargenetischen Analyse ...

- ☐ ... möchte(n) ich/wir über die Ergebnisse informiert werden.
☐ ... soll nur folgende Person informiert werden:

Name und Kontaktdaten

- ☐ ... sollen die Ergebnisse mir/uns nicht mitgeteilt werden.

4. Möglichkeit einer erneuten Kontaktaufnahme

Es kann in manchen Fällen sinnvoll werden, zu einem späteren Zeitpunkt erneut Kontakt mit Ihnen aufzunehmen.

Ich/Wir stimme(n) einer Kontaktaufnahme zu:

- ☐ Ja, ☐ Nein
Telefonnummer · E-Mailadresse

5. Widerrufsrecht

Ich/Wir verstehe(n), dass meine/unsere Einwilligung freiwillig ist! Ich/Wir kann/können meine/unsere Einwilligung jederzeit und ohne Angabe von Gründen beim Vroni-Studienbüro vollständig oder in Teilen widerrufen, ohne dass mir/uns oder meinem/unserem Kind irgendwelche Nachteile entstehen. Beim Widerruf werden die für die Forschung verbliebenen Biomaterialien und die auf Grundlage dieser Einwilligung gespeicherten Daten vernichtet bzw. gelöscht oder anonymisiert, sofern dies gesetzlich zulässig ist. Daten aus bereits durchgeführten Analysen können nicht mehr entfernt werden. Ich/Wir wurde(n) über die Nutzung der Patientendaten und Biomaterialien sowie die damit verbundenen Risiken informiert und ich/wir erteile(n) im vorgenannten Rahmen meine/unsere Einwilligung.

**ANLAGEN! PATIENTENINFORMATION ELTERN UND SORGBERECHTIGTE + PATIENTENINFORMATION KIND
DATENSCHUTZRECHTLICHE EINWILLIGUNG: SIEHE RÜCKSEITE**

ELTERN ODER SORGBERECHTIGTE

Ich/Wir habe(n) die Einwilligungserklärung vollständig gelesen und die Patienteninformation erhalten. Ich/Wir habe(n) die umseitige Datenschutzrechtliche Einwilligung gelesen und stimme(n) dieser zu. Ich/Wir konnte(n) alle Fragen stellen und diese wurden zu meiner/unserer vollständigen Zufriedenheit beantwortet. Liegt nur die Unterschrift eines Sorgerechteinhabers vor, versichert die/der Unterzeichnende gleichzeitig, dass sie/er im Einverständnis mit dem/der anderen Sorgerechteinhaber/in handelt oder das alleinige Sorgerecht hat.

Ort · Datum

Mutter Vor- und Nachname (Druckbuchstaben)

Mutter Unterschrift

Vater Vor- und Nachname (Druckbuchstaben)

Vater Unterschrift

**WICHTIG! AB EINEM ALTER ≥ 10 JAHREN IST
EINE UNTERSCHRIFT ERFORDERLICH!**

MINDERJÄHRIGE(R)

Ich möchte freiwillig an der Vroni-Studie teilnehmen und stimme der Blutentnahme sowie der Blutuntersuchung zu. Bezüglich der molekulargenetischen Untersuchung treffe ich und meine Eltern einstimmig die oben aufgeführten Entscheidungen. Den umseitig aufgeführten Datenschutzrichtlinien stimme ich zu.

Ort · Datum

Kind Vor- und Nachname (Druckbuchstaben)

Kind Unterschrift

KINDER- UND JUGENDÄRZTIN/-ARZT

Ich habe das Aufklärungsgespräch geführt und mich davon überzeugt, dass der/die Sorgeberechtigte/n die Informationen über die Studie verstanden hat/haben, keine weiteren Fragen hat/haben und die Teilnahme nicht ablehnt/ablehnen. Weiterhin habe ich ein Aufklärungsgespräch mit dem Kind geführt und mich davon überzeugt, dass das Kind die Informationen über die Vroni-Studie verstanden hat, keine weiteren Fragen hat und die Teilnahme nicht ablehnt. Ich versichere die Patienteninformationen sowie den 2. Durchschlag bzw. Blatt 2 dieser Einwilligungserklärung ausgehändigt zu haben.

[STEMPEL]

Ort · Datum

Ärztin/Arzt Vor- und Nachname (Druckbuchstaben)

Ärztin/Arzt Unterschrift

PARTNER



ORIGINAL – Bitte an das VRONI-STUDIENBÜRO senden
KOPIE 1 – Kopieren für die ELTERN
KOPIE 2 – Kopieren für den KINDER- & JUGENDARZT



Datenschutzrechtliche Einwilligung

Dieses Dokument steht im Zusammenhang mit der freiwilligen Teilnahme an der Vroni-Studie (siehe Vorderseite sowie Anlagen „Patienteninformation Eltern und Sorgeberechtigte“ und „Patienteninformation Kind“).

1. Mir/Uns ist bekannt, dass bei dieser Studie personenbezogene Daten, insbesondere medizinische Befunde, über mich/uns und mein/unser Kind erhoben, gespeichert und wissenschaftlich ausgewertet werden. Die wissenschaftlichen Zwecke umfassen Analysen des Verlaufs der Erkrankung, der genetischen Ursachen, des Erfolgs der Therapie sowie Wechselwirkungen mit anderen Erkrankungen mit dem Ziel, die Diagnose und Behandlung von Patienten mit FH zu verbessern. Ihre Patientendaten werden nicht verkauft oder für die Entwicklung biologischer Waffen oder für diskriminierende Forschungsziele verwendet. Ihre Patientendaten sollen im Sinne eines breiten Nutzens für die Allgemeinheit für medizinische Forschungszwecke verwendet werden. Zum jetzigen Zeitpunkt können dabei noch nicht alle zukünftigen medizinischen Forschungsinhalte beschrieben werden; diese können sich sowohl auf ganze Krankheitsgebiete (z. B. Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Krebsleiden) als auch auf heute zum Teil noch unbekannte einzelne Krankheiten und Veränderungen in der Erbsubstanz beziehen. Es kann also sein, dass Ihre Patientendaten für Forschungsfragen verwendet werden, die wir heute noch gar nicht absehen können. Dazu sollen Ihre Patientendaten und Biomaterialien für 30 Jahre ab dem Zeitpunkt Ihrer Einwilligung gespeichert und gelagert werden, wenn Sie nicht vorher widerrufen haben. In besonderen Fällen können Daten und Biomaterialien auch über diesen Zeitpunkt hinaus von erheblicher Bedeutung für die Wissenschaft sein. In diesen Fällen würden wir in Abstimmung mit den zuständigen Datenschutzaufsichtsbehörden und einer unabhängigen Ethikkommission klären, ob auch eine weitergehende Nutzung Ihrer Daten und Biomaterialien möglich ist. Die personenbezogenen Daten werden auf einem Server unter der Verantwortlichkeit des Deutschen Herzzentrums München gespeichert. Der Zugriff auf die Daten erfolgt über verschlüsselte Verbindungen und ausschließlich durch die zur Verschwiegenheit verpflichteten Projektmitarbeiter der Vroni-Studie.

Zum ausschließlichen Zweck der wissenschaftlichen Datennutzung und Datenverarbeitung erhalten Projektmitarbeiter der bei „DigiMed Bayern“ assoziierten wissenschaftlichen Institutionen Zugriff auf die pseudonymisierten Daten. Dieser Zugriff ist restriktiv, d. h. er wird nur insoweit für Daten und Wissenschaftler genehmigt, wie es den wissenschaftlichen Zielen von „DigiMed Bayern“ zweckdienlich ist. Die Verantwortlichkeit und Kontrolle erfolgt durch das Deutsche Herzzentrum München. Der Zugriff erfolgt über gesicherte Verbindungen, ausschließlich durch die zur Verschwiegenheit verpflichteten Projektmitarbeiter, und ist auf pseudonymisierte Daten beschränkt.

2. Des Weiteren besteht für potenziell betroffene Familienmitglieder die Möglichkeit, an einer Erwachsenenstudie, der CaRe High Studie, teilzunehmen. Hierzu werden Sie gesonderte Informationsmaterialien von Ihrem Kinder- und Jugendarzt oder Kinderkardiologen erhalten und bei Interesse ausführlich aufgeklärt. Bei einer Studienteilnahme erfolgt der Datenfluss wie folgt: Das CaRe High Personal erhält eine CaRe High Linkage ID des Kindes. Die gewonnenen Elternpatientendaten (LDL-Cholesterinspiegel, frühzeitiges kardiovaskuläres Ereignis, körperliche Symptome, Familiengeschichte) werden wiederum mit demselben Pseudonym versehen zurück an das Vroni-Studienbüro geleitet und dort mit den entsprechenden Daten des Kindes verknüpft und ausgewertet.

3. Das Deutsche Herzzentrum München (DHM) plant derzeit mit einem Abrechnungsdienstleister einen Vertrag über die Durchführung der Vroni-Studie im Rahmen der kinder- und jugendärztlichen Betreuung abzuschließen. Ihr behandelnder Kinder- und Jugendarzt wird dann an diesem Vertrag teilnehmen.

Die ärztlichen Leistungen werden über den Abrechnungsdienstleister abgerechnet. Zu diesem Zweck wird Ihre pseudonymisierte Patienten-ID sowie IKNR und KVN-R an den genannten Abrechnungsdienstleister weitergeleitet.

4. Außerdem erkläre/n ich/wir mich/uns damit einverstanden, dass autorisierte und zur Verschwiegenheit verpflichtete Beauftragte des Studienzentrums sowie der zuständigen Überwachungsbehörden in meine/unsere personenbezogenen Daten, insbesondere in meine/unsere Gesundheitsdaten, Einsicht nehmen, soweit dies für die Überprüfung der ordnungsgemäßen Durchführung der Studie notwendig ist. Für diese Maßnahme entbinde/n ich/wir die Prüferin/den Prüfer von der ärztlichen Schweigepflicht.

5. Ich/Wir bin/sind darüber aufgeklärt worden, dass ich/wir jederzeit die Teilnahme an der Vroni-Studie beenden kann/können. Beim Widerruf meiner/unserer Einwilligung, müssen alle Stellen, die meine personenbezogenen Daten, insbesondere Gesundheitsdaten, gespeichert haben, die bis zu meinem Widerruf erhobenen Daten unverzüglich löschen.

Durch Widerruf der Teilnahme werden personenbezogene Daten und Biomaterialien vernichtet. Damit kann aber zukünftig keine Aussage über das gesundheitliche Risiko des Kindes im Zusammenhang mit FH getroffen werden. Das Projekt sieht bei positivem Testergebnis keine Diagnosestellung vor, sodass auch bei fehlendem Widerruf keine Diagnose der FH codiert wird. Im Falle eines Widerrufs wenden Sie sich bitte an das Deutsche Herzzentrum München des Freistaates Bayern, Lazarettstraße 36, 80636 München. Datenschutzbeauftragter am Deutschen Herzzentrum München ist Herr Robert Kraus, Lazarettstraße 36, 80636 München, Telefon 089 1218 1661, E-Mail: datenschutz@dhm.mhn.de. Alternativ können Sie sich an das Vroni-Studienbüro (E-Mail: mail@myvroni.de) wenden.

6. Verantwortlich für die Datenspeicherung und Datenverarbeitung ist das Deutsche Herzzentrum München des Freistaates Bayern, Lazarettstraße 36, 80636 München. Der Datenschutzbeauftragte am Deutschen Herzzentrum München ist Herr Robert Kraus, Lazarettstraße 36, 80636 München, Telefon 089 1218 1661, E-Mail: datenschutz@dhm.mhn.de.

7. Ich/Wir bin/sind darauf hingewiesen worden, dass ich/wir das Recht habe/n, bei einer Datenschutzaufsichtsbehörde Beschwerde einzureichen. Zuständig ist: Bayerischer Landesbeauftragte für den Datenschutz (BayLfD), Herr Prof. Dr. Thomas Petri, Wagnmüllerstraße 18, 80538 München, Telefon 089 2126 72-0, E-Mail: poststelle@datenschutz-bayern.de.

Auf folgende zuständige Aufsichtsbehörden möchten wir hiermit verweisen:

- Bayerischer Landesbeauftragter für den Datenschutz bezüglich der Vroni-Studie in Verantwortung des DHM
- Bayerisches Landesamt für Datenschutzaufsicht bezüglich der teilnehmenden bayerischen Ärzte als niedergelassene Ärzte (nicht-öffentliche Stellen)
- Der Hamburgische Beauftragte für Datenschutz und Informationsfreiheit bezüglich des CaRe High Registers in der Verantwortung der D-A-CH GmbH
- Bundesbeauftragter für den Datenschutz und die Informationsfreiheit bezüglich der Proben/Daten in den Datenbanken, die im Institut für Humangenetik des Helmholtz Zentrums München (Forschungseinrichtung des Bundes und des Freistaates Bayern) verarbeitet werden.

8. Ich/Wir bin/sind darüber aufgeklärt worden, dass ich/wir das Recht habe/n, Auskunft (einschließlich einer unentgeltlichen Überlassung einer Kopie) über meine bzw. unsere personenbezogenen Daten zu erhalten sowie ggf. deren Berichtigung und Löschung zu verlangen. Dieser Anspruch kann jederzeit in schriftlicher, mündlicher und telefonischer Form geltend gemacht werden. Vroni-Studienbüro am Deutschen Herzzentrum München des Freistaates Bayern, Frau Dr. Veronika Sanin, Lazarettstraße 36, 80636 München, Telefon 089 1218 2712 oder Telefax 089 1218 18 2712, E-Mail: mail@myvroni.de.

9. Ich/Wir willige/n ein, für Folgebefragungen erneut kontaktiert zu werden. Dazu werden meine/unsere Daten in einer passwortgeschützten Datei gespeichert.

10. Ich/Wir willige/n ein, dass mein/unser behandelnder Arzt einen Erhebungsbogen mit Angaben zu den Blutwerten, körperlichen Merkmalen, Vorerkrankungen und Medikamenten des Kindes ausfüllt und an das Vroni-Studienbüro weitergibt.

11. Ich/Wir willige/n weiterhin ein, dass der Arzt Informationen über im Zusammenhang mit dieser Studie eingeleitete weitere Diagnostik und Therapie des Kindes an das Vroni-Studienbüro weitergibt. Ausschließlich zu diesem Zweck befreie/n ich/wir ihn ausschließlich für diese spezifischen Informationen von seiner Schweigepflicht.

Zweck(e) der Datenverarbeitung

Ihre Daten werden für folgende Zwecke verarbeitet:

- Analyse des Krankheits- bzw. Gesundheitsverhaltens von Kindern und deren Eltern mit FH
- Analyse des Krankheits- bzw. Gesundheitsverhaltens im kardiovaskulären Bereich
- Forschungstätigkeiten für ein besseres Verständnis der Entstehung und des Verlaufs kardiovaskulärer Erkrankungen
- Verlaufskontrolle bei erhöhten LDL-Cholesterinwerten
- Analyse verschiedener Einflussfaktoren, die das Erreichen des Therapieziels behindern oder begünstigen
- Abschätzung der Krankheitslast hinsichtlich der Lebensqualität
- Erhebung von Nebenwirkungen bzw. Langzeitnebenwirkungen einer Statintherapie

Den Unterschriftenteil für die oben aufgeführte „Datenschutzrechtliche Einwilligung“ finden Sie auf der Vorderseite dieses Dokuments.

Stand 30. Oktober 2020

PARTNER

BARCODE-
AUFKLEBER

ERHEBUNGSBOGEN ERSTKONTAKT

Vroni-Studie in Bayern: Vorsorge und Früherkennung von Familiärer Hypercholesterinämie

Datum der Blutabnahme

(TT/MM/JJJJ)

1. ANGABEN ZUM KIND

Geburtsdatum (TT/MM/JJJJ)

Geschlecht

☐ Männlich ☐ Weiblich

Ethnische Herkunft

(bitte Mehrfachnennung bei gemischter Abstammung.)

☐ Europäisch ☐ Afrikanisch

☐ Arabisch ☐ Asiatisch

☐ Andere

Größe , cm

Gewicht , kg

Hüftumfang , cm

Bauch-/Taillenumfang , cm

Geschwister

☐ Nein

☐ Ja Anzahl Schwester/n

Anzahl Bruder/Brüder

Geschwisterkind nimmt an Vroni-Studie teil

☐ Nein

☐ Ja
(Vorname, Nachname)

2. ANGABEN ZUR FAMILIÄREN BELASTUNG AUSGEHEND VOM VRONI-KIND

(Bitte Mehrfachnennung, falls zutreffend.)

M = Mütterlicherseits

V = Väterlicherseits

Geburtsjahr Mutter (JJJJ)

Geburtsjahr Vater (JJJJ)

Hatte ein Familienmitglied einen **vorzeitigen**
Herzinfarkt oder eine Stentimplantation,
d. h. Männer < 55 Jahre und Frauen < 60 Jahre?

☐ Nein ☐ Unbekannt

☐ Mutter ☐ Oma (M) ☐ Opa (M)

☐ Tante (M) ☐ Onkel (M)

☐ Vater ☐ Oma (V) ☐ Opa (V)

☐ Tante (V) ☐ Onkel (V)

Hatte ein Familienmitglied einen **vorzeitigen**
Schlaganfall im Alter < 60 Jahre?

☐ Nein ☐ Unbekannt

☐ Mutter ☐ Oma (M) ☐ Opa (M)

☐ Tante (M) ☐ Onkel (M)

☐ Vater ☐ Oma (V) ☐ Opa (V)

☐ Tante (V) ☐ Onkel (V)

Hat ein Familienmitglied eine Hypercholesterinämie
bzw. ein LDL-Cholesterin > 160 mg/dl?

☐ Nein ☐ Unbekannt

☐ Mutter ☐ Oma (M) ☐ Opa (M)

☐ Tante (M) ☐ Onkel (M)

☐ Vater ☐ Oma (V) ☐ Opa (V)

☐ Tante (V) ☐ Onkel (V)

PARTNER

