
Europäisches Forschungsprojekt
„PREVENTABLE“
Krebsvorbeugung statt Krebsbehandlung

Information für Patienten und Angehörige

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

bei Ihnen wurde ein Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS) festgestellt und genetisch gesichert. Wir möchten Sie deshalb hiermit über das europäische Forschungsprojekt PREVENTABLE (<https://cordis.europa.eu/project/id/101095483>) informieren, das die Diagnose und Krebs-Vorsorge bei Patienten mit einem PJS und anderen seltenen erblichen Tumorsyndromen verbessern soll. Wir möchten Sie herzlich einladen, an diesem für die Krebs-Vorsorge wichtigen Vorhaben teilzunehmen. Ihre Teilnahme an unserer Studie ist selbstverständlich freiwillig. Ihre Teilnahme hat keinen Einfluss auf Ihre medizinische Behandlung, über die Sie bereits von Ihrem behandelnden Arzt aufgeklärt worden sind. Nachfolgend geben wir Ihnen detaillierte Informationen zu den Hintergründen und dem Ablauf.

Hintergrund und Ziele des Forschungsprojekts

Beim PJS handelt es sich um ein sehr seltenes erbliches Tumorsyndrom, das vor allem mit einem erhöhten Risiko für Krebs im Magen-Darm-Trakt, Brustkrebs und Bauchspeicheldrüsenkrebs einhergeht. Deshalb wird Anlageträgern eines PJS wie Ihnen ein intensives Krebs-Vorsorge- bzw. Krebs-Früherkennungs-Programm empfohlen, das insbesondere Spiegelungen des Magen-Darm-Trakts sowie bei Frauen regelmäßige Untersuchungen der Brust umfasst. So soll das Auftreten bösartiger Tumore bei PJS-Patienten verhindert werden bzw. sollen möglicherweise auftretende Tumore in einem sehr frühen, gut behandelbaren Stadium entdeckt werden.

Neben dem PJS gibt es weitere seltene erbliche Tumorsyndrome (englisch: Rare Tumor Risk Syndromes, RTRS). Selten bedeutet, das weniger als eine von 2.000 Personen der Bevölkerung betroffen ist. Außer dem Risiko, selbst an Krebs zu erkranken, besteht beim PJS und den meisten anderen RTRS eine Wahrscheinlichkeit von 50%, diese Veranlagung an die Nachkommen weiterzugeben. Wenn RTRS-Patienten nicht rechtzeitig erkannt werden und so keine intensive Vorsorge erhalten, werden eventuell auftretende Tumore oft erst in einem späten, schlecht behandelbaren Stadium festgestellt.

Allerdings werden die von Experten empfohlenen Untersuchungen für das PJS und andere RTRS bisher leider noch nicht bei allen Patienten regelmäßig durchgeführt, da das Wissen über die Erkennung der RTRS und die empfohlenen vorbeugenden Maßnahmen noch nicht überall bekannt sind. Darüber hinaus sind die Vorsorge-Untersuchungen in Deutschland und einigen anderen Ländern bisher leider auch kein verbindlicher Bestandteil des Leistungsumfangs der Krankenkassen, sodass die Patienten oft keinen gesicherten Anspruch auf Erstattung der Kosten haben.

Es gibt bereits einzelne Studien, die zeigen konnten, dass die Vorsorge-Maßnahmen bei RTRS den Krankheitsverlauf günstig beeinflussen und wirtschaftlich sind. Das Ziel des gerade begonnenen europäischen Forschungsprojekts „PREVENTABLE“ ist es deshalb, den medizinischen Nutzen und die Wirtschaftlichkeit (Kosteneffizienz) der empfohlenen Krebs-Vorsorge-Maßnahmen weiter zu untersuchen und zu belegen. Außerdem möchte das Projekt möglichst viele verantwortliche Personen im Gesundheitswesen über das Krankheitsbild sowie über die Möglichkeiten der Diagnose und Vorsorge informieren, um dieses wichtige Wissen zu verbreiten. Zusammen können diese Ziele dazu beitragen, dass mehr Patienten mit einem PJS rechtzeitig erkannt werden und Patienten mit einem RTRS zukünftig einen regulären Anspruch auf Kostenerstattung der Vorsorge-Maßnahmen haben.

Das Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen des Universitätsklinikums Bonn unter Federführung des Instituts für Humangenetik ist das einzige Zentrum in Deutschland, das an dem Projekt teilnimmt, und das einzige Zentrum, das sich mit dem PJS beschäftigt. Daneben nehmen acht Zentren anderer europäischer Länder teil, die jeweils eines von sieben weiteren RTRS untersuchen.

Ablauf bei Teilnahme und geplante Untersuchungen

Für das Projekt sind keine zusätzlichen Untersuchungen oder Reisen nötig! Bei Teilnahme sollen von Ihnen lediglich die bereits vorhandenen ärztlichen Befunde und Untersuchungs-Ergebnisse bezüglich des PJS angefordert und pseudonymisiert (siehe unten bei „Kodierung Ihrer Daten“) erfasst werden.

Es handelt sich insbesondere um Unterlagen zu den bislang aufgetretenen Tumoren sowie ärztliche Berichte über Operationen, Vorsorge-Untersuchungen und Ergebnisse der genetischen Diagnostik. Alle verfügbaren Informationen über den Zeitpunkt und die Entwicklung eines aufgetretenen Tumors sowie Zahl und Abfolge der wahrgenommenen Vorsorge-Untersuchungen sind wichtig, um durch Auswertung dieser Daten den medizinischen Nutzen und die Wirtschaftlichkeit der vorbeugenden Maßnahmen nachzuweisen.

Daneben sollen auch die psychosozialen Auswirkungen und Erfahrungen der Betroffenen mit dem Krankheitsbild sowie der empfohlenen intensiven vorbeugenden Maßnahmen und der medizinischen Betreuung im Gesundheitssystem untersucht werden. Hierzu werden zu einem späteren Zeitpunkt einzelne interessierte Patienten zu Telefon-Interviews oder der Teilnahme an einer Umfrage eingeladen, in denen die Betroffenen über ihre persönlichen Erfahrungen und Wünsche berichten können. Falls Sie einer Kontaktaufnahme durch uns zur Planung eines solchen Telefon-Interviews oder einer Umfrage prinzipiell zustimmen, bitten wir Sie, dies in der Einwilligungserklärung anzugeben. Es ist selbstverständlich zu jedem Zeitpunkt möglich, diese Einwilligung zurückzuziehen.

Ein weiteres Teilprojekt von PREVENTABLE beschäftigt sich mit der Frage, wie die an der Versorgung beteiligten Ärzte, aber auch Vertreter der Krankenkassen und der Politik besser über die Krankheitsbilder und den Nutzen der empfohlenen Präventionsmaßnahmen informiert werden können (sog. „Awareness“-Kampagnen).

Zur Teilnahme benötigen wir von Ihnen die beiliegende schriftliche, unterschriebene Einwilligungserklärung. Falls Sie im Vorfeld Fragen haben, können Sie sich selbstverständlich gerne an uns wenden. Bei Bedarf bzw. Rückfragen würden wir uns später ggf. telefonisch oder per Email bei Ihnen melden, um eventuell noch weitere Informationen zu erheben – falls Sie diesem Vorgehen zugestimmt haben. Da es um die Erforschung erblicher Erkrankungen geht, kann zum Beispiel auch Ihre Familiengeschichte von Bedeutung sein.

Welche Risiken gibt es?

Datenschutz

Bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten im Rahmen von Forschungsprojekten bestehen Vertraulichkeitsrisiken (z. B. die Möglichkeit, Sie zu identifizieren), insbesondere im Hinblick auf die Information zu Ihrer Erbsubstanz. Diese Risiken lassen sich nicht völlig ausschließen und steigen, je mehr Daten miteinander verknüpft werden können, insbesondere auch dann, wenn Sie selbst (z. B. zur Ahnenforschung) genetische Daten im Internet veröffentlichen. Weiter unten ("Wer hat Zugang zu Ihren Daten und wie werden sie geschützt?") erläutern wir Ihnen genauer, wie Ihre Privatsphäre geschützt wird.

Medizinischer Nutzen des Projektes / Aussicht

Mit dieser Untersuchung sollen weitere Erkenntnisse über Kosten und Nutzen spezifischer Krebs-Vorsorge-Untersuchungen bei RTRS gewonnen werden, um langfristig die Umsetzung einer kosteneffizienten, auf den Patienten ausgerichteten Versorgung zu fördern. Dieses Wissen soll die medizinische Betreuung der Patienten und ihrer Familien und auch die Entwicklung besserer individueller Vorsorgekonzepte verbessern.

Ein kurzfristiger unmittelbarer medizinischer Vorteil oder Nutzen ist für Sie durch die Studienteilnahme in den meisten Fällen nicht zu erwarten, da die Umsetzung der Ergebnisse in die ärztliche Versorgung erst auf längere Sicht möglich sein wird.

Sollten Ergebnisse der wissenschaftlichen Untersuchungen bezüglich des PJS für Sie oder Ihre Familie von medizinischer Bedeutung sein, werden die Ärzte des Institutes für Humangenetik Bonn – soweit Sie dies wünschen – mit Ihnen in Kontakt treten und Ihnen ein persönliches Beratungsgespräch anbieten, um Ihnen die Befunde und ihre Konsequenzen (z. B. entsprechend angepasste Vorsorge-Untersuchungen) detailliert zu erläutern. Sie können Ihre Entscheidung für oder gegen eine Rückmeldung jederzeit durch Mitteilung an uns ändern.

Zudem kann eine erneute Kontaktaufnahme erfolgen, um Ihre Einwilligung hinsichtlich weiterer Forschungsprojekte oder erweiterter Forschungsziele einzuholen, die sich mit dem PJS oder dem Erkenntnisgewinn bei erblichen Tumorerkrankungen im Allgemeinen beschäftigen.

Was bedeutet die Studienteilnahme für Sie?

Die Studienteilnahme beinhaltet im Wesentlichen die Anforderung bereits vorhandener ärztlicher Unterlagen und ggf. ein Telefon-Interview oder die Teilnahme an einer Umfrage. Für die Überlassung Ihrer Daten erhalten Sie kein Entgelt. Sollte aus der Forschung ein kommerzieller Nutzen erzielt werden, werden Sie daran nicht beteiligt. Ihre Daten werden ausschließlich für wissenschaftliche Zwecke verwendet. Die Daten werden nicht verkauft. Die oben genannte Institution kann jedoch für die Bereitstellung von Daten von den Nutzern eine Aufwandsentschädigung erheben.

Falls wir keine Rückmeldung von Ihnen erhalten, werden bei Ihnen keine zusätzlichen Befunde angefordert und verwertet, sondern lediglich die ggf. am Zentrum für erbliche Tumorerkrankungen des Universitätsklinikums Bonn bereits vorliegenden Daten in anonymisierter und aggregierter Form verwendet. Anonymisierung bedeutet, dass der Identifizierungscode gelöscht wird, über den ermittelt werden kann, von welcher Person die Daten stammen. Aggregiert bedeutet, dass die Daten mit den Daten anderer Patienten zusammengeführt werden. Durch die Anonymisierung und Aggregation ist es nicht mehr möglich, die Daten einer einzelnen Person zuzuordnen.

Was beinhaltet Ihr Widerrufsrecht?

Sie haben jederzeit das Recht, Ihr Einverständnis zur Verwendung Ihrer Daten ohne Angabe von Gründen schriftlich oder mündlich zu widerrufen. Es entsteht Ihnen kein Nachteil für Ihre medizinische Behandlung, wenn Sie Ihr Einverständnis nicht geben möchten oder dieses später widerrufen. Die Rechtmäßigkeit der Datenverarbeitung, die vor diesem Widerruf erfolgt ist, wird dadurch jedoch nicht berührt. Im Falle des Widerrufs können Sie auch die Löschung der Daten verlangen. Eine Datenlöschung kann allerdings nur erfolgen, soweit dies mit zumutbarem technischem Aufwand möglich ist. Zudem können Daten aus bereits durchgeführten Analysen nicht mehr entfernt werden. Statt der Vernichtung bzw. Löschung können Sie auch zustimmen, dass die Daten in anonymisierter Form (siehe oben) für wissenschaftliche Zwecke weiterverwendet werden dürfen. Eine solche Anonymisierung Ihrer Daten kann eine spätere Zuordnung der genetischen Daten zu Ihrer Person über andere Quellen allerdings niemals völlig ausschließen. Sobald die Anonymisierung erfolgt ist, ist außerdem eine gezielte Vernichtung aufgrund Ihrer Entscheidung nicht mehr möglich. Wenden Sie sich für einen Widerruf bitte an die oben genannte Einrichtung.

Wer hat Zugang zu Ihren Daten und wie werden sie geschützt?

a) Allgemeine Informationen zum Datenschutz

Die oben genannte wissenschaftliche Studie wurde von der Ethik-Kommission der Universität Bonn positiv bewertet. Die Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten wird durch gesetzliche Datenschutzbestimmungen streng geregelt (Art. 6 Abs. 1 a und Art. 9 Nr. 2 a DSGVO). Wir sichern Ihnen zu, dass Ihre personenbezogenen Daten ausschließlich für die genannten Forschungszwecke verarbeitet werden. Alle mit der Verarbeitung und Auswertung betrauten Personen sind zur Vertraulichkeit verpflichtet. Die Datenverarbeitung erfolgt auf der Rechtsgrundlage Ihrer freiwilligen informierten schriftlichen Einwilligung. Die Daten sind gegen den Zugriff unbefugter Personen geschützt.

b) Kodierung Ihrer Daten

Alle unmittelbar Ihre Person identifizierenden Daten (Name, Geburtsdatum, Anschrift etc.) werden im Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Bonn durch einen Identifizierungscode ersetzt (pseudonymisiert), der weder Ihren Namen noch Ihre Initialen oder das Geburtsdatum enthält; die Angabe des Geburtsdatums wird auf das Geburtsjahr beschränkt. Erst in dieser Form werden die Daten für Forschungszwecke zur Verfügung gestellt.

Im Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Bonn wird eine Liste hinterlegt sein, auf der die Namen dem Identifizierungscode zugeordnet sind. Diese Liste wird dort gesondert aufbewahrt und unterliegt technischen und organisatorischen Maßnahmen, die gewährleisten, dass die personenbezogenen Daten durch unbefugte Personen nicht zugeordnet werden können. Die Proben und Daten können deshalb nicht ohne Mitwirkung dieser Einrichtung Ihrer Person zugeordnet werden. Eine solche Zuordnung erfolgt nur, um zusätzliche Daten aus Ihren Krankenunterlagen zu ergänzen oder erneut mit Ihnen in Kontakt zu treten, falls Sie der Kontaktaufnahme zugestimmt haben. Es erfolgt keine Weitergabe der Ihre Person identifizierenden Daten an Forscher oder andere unberechtigte Dritte, etwa Versicherungsunternehmen oder Arbeitgeber.

c) Speicherung und Weitergabe von Daten

Die medizinischen Daten werden von der oben genannten Einrichtung aufbewahrt. Die Speicherung der medizinischen Daten beträgt 30 Jahre ab dem Zeitpunkt Ihrer Einwilligung, wenn Sie nicht vorher widerrufen haben. In besonderen Fällen können Daten 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 möglich ist

Die medizinischen Daten werden in Zusammenarbeit mit den anderen am Projekt beteiligten Zentren ausgewertet. Die medizinischen Daten werden dafür im Rahmen des PREVENTABLE-Projekts in anonymisierter und aggregierter Form (siehe oben) an die kooperierenden Forschungseinrichtungen weitergegeben und in internationalen wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert. Für genauer bestimmte medizinische Forschungszwecke dürfen die medizinischen Daten nach zuvor festgelegten Regeln in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form unter Umständen auch an andere Einrichtungen wie Universitäten, Forschungsinstitute weitergegeben

werden. Dabei werden die Daten unter Umständen auch mit medizinischen Daten in anderen Datenbanken verknüpft, sofern die gesetzlichen Voraussetzungen hierfür erfüllt sind. Daten, die an Forscher herausgegeben wurden, dürfen nur für den vorbestimmten Forschungszweck verwendet und vom Empfänger nicht zu anderen Zwecken weitergegeben werden.

d) Die Weitergabe in Länder außerhalb der Europäischen Union

Ihre Daten können auch an Empfänger in Ländern außerhalb der EU weitergegeben werden, wenn eine der folgenden Voraussetzungen erfüllt ist: (1) die Europäische Kommission hat für das betreffende Land ein angemessenes gesetzliches Datenschutzniveau festgestellt, oder, wenn dies nicht erfolgt ist, (2) vereinbart das Institut für Humangenetik Bonn mit den Forschungspartnern in dem betreffenden Land vertragliche Datenschutzklauseln, die von der Europäischen Kommission oder der zuständigen Aufsichtsbehörde beschlossen oder genehmigt wurden.

Darüber hinaus kann es aber auch vorkommen, dass Daten an Forschungspartner in Drittländern weitergegeben werden sollen, für die keine dieser beiden Voraussetzungen erfüllt ist, soweit Sie dem zustimmen. Der Initiator der Studie wird sich bemühen, ein entsprechendes Datenschutzniveau zu gewährleisten. Beachten Sie: Die Daten werden nur in pseudonymisierter Form weitergegeben. Der Code (das Pseudonym) kann nur innerhalb der EU in der oben genannten Einrichtung entschlüsselt werden, um die pseudonymisierten Daten Ihnen zuzuordnen (siehe oben).

e) Veröffentlichungen

Wissenschaftliche Veröffentlichungen von Ergebnissen erfolgen ausschließlich anonymisiert, also in einer Form, die keine Rückschlüsse auf Ihre Person zulässt. Das gilt insbesondere auch für genetische Informationen. Möglich ist allerdings eine Aufnahme Ihrer genetischen Informationen in besonders geschützte wissenschaftliche Datenbanken, die für die Allgemeinheit nicht zugänglich sind, um auch externen Wissenschaftlern auf Anfrage weitere wissenschaftliche Datenauswertungen zu ermöglichen.

f) Welche Rechte haben Sie hinsichtlich des Datenschutzes?

Sie haben ein Recht auf Auskunft über Ihre Daten inklusive Überlassung einer Kopie, ein Recht auf die Korrektur unrichtiger Daten, Löschung Ihrer Daten, Einschränkung der Verarbeitung, sowie Datenübertragbarkeit. Sie haben jedoch keinen Anspruch auf Löschung, sofern gesetzliche Bestimmungen der Löschung entgegenstehen oder Ihre Daten für Forschungsprojekte erforderlich sind und die Löschung voraussichtlich die Verwirklichung der Ziele unmöglich macht oder ernsthaft beeinträchtigt. Ob das der Fall ist, entscheiden unabhängige Dritte (z. B. eine Ethikkommission). Entsprechende Anträge Ihrerseits sind für Sie kostenlos. Es wird jedoch darauf hingewiesen, dass bei offenkundig und wiederholt unbegründeten Anträgen aufgrund der gesetzlichen Bestimmungen ein angemessenes Entgelt von Ihnen verlangt oder der Antrag verweigert werden kann. Anträge hinsichtlich der oben genannten Rechte richten Sie bitte an die oben genannte Einrichtung.

g) Wer ist verantwortlich für die Datenverarbeitung / den Datenschutz?

Verantwortlich für die Datenverarbeitung im Rahmen der Studie sind Prof. Dr. med. Stefan Aretz und Dr. med. Annette Erle vom Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Bonn, Venusberg-Campus 1, 53127 Bonn.

Von Seiten des Universitätsklinikums Bonn ist folgende Stelle für die Einhaltung des Datenschutzes zuständig: Kontaktdaten des Datenschutzbeauftragten: Achim Flender, Universitätsklinikum Bonn - Anstalt des öffentlichen Rechts, Venusberg-Campus 1, 53127 Bonn, E-Mail: datenschutz@ukbonn.de, Telefon: 0228 – 287 160 75

Bei Beschwerden haben Sie das Recht, sich an die zuständige Aufsichtsbehörde zu wenden: Landesbeauftragte für Datenschutz und Informationsfreiheit Nordrhein-Westfalen, Kavalleriestr. 2-4, 40213 Düsseldorf.

Humangenetische Beratung

Zur ausführlichen Information über das Krankheitsbild, das Erkrankungsrisiko sowie die Möglichkeiten der Früherkennung (Vorsorge) und genetischen Testung von Familienangehörigen bieten wir Ihnen und Ihren Angehörigen – soweit noch nicht erfolgt – nach telefonischer Terminvereinbarung die Vorstellung in unserer humangenetischen Sprechstunde an oder vermitteln Adressen von wohnortnahen Beratungsstellen.

Wen können Sie bei Fragen und Problemen kontaktieren?

Bei allgemeinen Fragen zur Studie wenden Sie sich bitte an Frau Dr. med. Annette Erle (Institut für Humangenetik, Biomedizinisches Zentrum, Geb. 13, Universitätsklinikum Bonn, Venusberg-Campus 1, 53127 Bonn, Tel.: 0228-287-51032, Email: annette.erle@ukbonn.de). Stellen Sie alle Fragen, die Ihnen wichtig erscheinen und lassen Sie sich bei Bedarf Zeit für Ihre Entscheidung zur Teilnahme an dieser wissenschaftlichen Untersuchung.