

Studienstelle: Klinik für Klinische Neurophysiologie, Medizinische Fakultät, Universität Göttingen, Robert-Koch-Str. 40, 37075 Göttingen, Tel.: 0551/3966650, Telefax: 0551/398126

Studienarzt: Prof. Dr. med. Martin Sommer, E-Mail: msommer@gwdg.de

Titel der Studie

„Genetik des chronischen idiopathischen Stotterns“

Sehr geehrte Eltern, sehr geehrte Angehörige,

wir möchten Sie fragen, ob Sie bereit sind, an der nachfolgend beschriebenen wissenschaftlichen Studie teilzunehmen.

Wissenschaftliche Studien sind notwendig, um Erkenntnisse über neurobiologische Zusammenhänge zu gewinnen und wissenschaftlich fundierte Therapiemethoden zu entwickeln und zu verbessern. Die wissenschaftliche Studie, die wir Ihnen hier vorstellen, wurde – wie es das Gesetz verlangt – von der zuständigen Ethikkommission zustimmend bewertet. Diese Studie wird in der Klinik für Klinische Neurophysiologie, Göttingen durchgeführt. Die Studie wird veranlasst, organisiert und finanziert durch die Universitätsmedizin Göttingen und dem Institut der Kasseler Stottertherapie.

Ihre Teilnahme an dieser wissenschaftlichen Studie ist freiwillig. Sie werden in diese Studie also nur dann einbezogen, wenn Sie dazu schriftlich Ihre Einwilligung erklären. Sofern Sie nicht an der wissenschaftlichen Studie teilnehmen oder später aus ihr ausscheiden möchten, erwachsen Ihnen daraus keine Nachteile. Der nachfolgende Text soll Ihnen die Ziele und den Ablauf erläutern.

1. Warum wird diese Studie durchgeführt?

Ihr Kind / einer Ihrer Angehörigen stottert seit der Kindheit. Stottern ist eine unwillkürliche Störung des Redeflusses. Die Ursache des in der Kindheit entstehenden Stotterns ist unbekannt. Auch ist unbekannt, warum die Störung nur bei etwa einem Fünftel der betroffenen Kinder auch im Erwachsenenalter weiter besteht.

Zwar ist Stottern keine Erbkrankheit im engeren Sinne. Eine genetische Veranlagung spielt bei der Entstehung und bei der Entwicklung des Stotterns jedoch eine gewisse Rolle, wie Zwillingsstudien nahelegen. Die konkret beteiligten genetischen Faktoren sind jedoch unklar. Deshalb möchten wir für Untersuchungen der Erbinformationen Ihrer Körperzellen bei Ihnen und evtl. bei Ihren Angehörigen einmalig eine Speichelprobe untersuchen. Die Gewinnung dieser Speichelprobe erfolgt bei Ihnen zu Hause in ein spezielles Untersuchungsbehältnis. Aus den im Speichel enthaltenen weißen Blutzellen wird DNA und RNA (Träger der Erbsubstanz) isoliert und für weitere Untersuchungen gelagert. Die Analyse der Erbsubstanz von vielen Patienten und Familien mit Stottern kann zur Identifizierung von genetischen Varianten führen, die bei Stotternden vergleichsweise häufiger vorkommen.

Es werden nur Untersuchungen der Erbinformationen Ihrer Körperzellen, die in Zusammenhang mit dem Stottern stehen, durchgeführt. Alle Daten werden so gespeichert, dass Dritte sie nicht einsehen können. Daneben unterliegen die Daten der ärztlichen Schweigepflicht. Die Speichelproben werden mit

durch die Studienärzte mit Hilfe einer Zahlenkodierung pseudonymisiert und nur diese haben Zugriff auf die Kodierung. Damit ist eine Identifizierung Ihrer Person durch Dritte nicht mehr möglich. Die Daten werden in pseudonymisierter Form wissenschaftlich ausgewertet und veröffentlicht.

Die Regeln wissenschaftlicher Untersuchungen schreiben vor, dass Sie Ihre freiwillige Bereitschaft, an dieser Untersuchung teilzunehmen, schriftlich bestätigen. Sie haben ausreichend Bedenkzeit, um Ihre Entscheidung zu treffen. Auch wenn Sie sich zunächst für die Teilnahme entschieden haben, kann diese Einwilligung jederzeit und ohne Angabe von Gründen zurückgenommen werden, ohne dass Ihnen Nachteile dadurch entstehen. Die gelagerte DNA wird daraufhin vernichtet.

2. Wie ist der Ablauf der Studie und was muss ich bei Teilnahme beachten?

Wir klären Sie hiermit schriftlich über den Hintergrund und das Ziel der Studie auf. Wenn Sie Ihre schriftlich Ihre Einverständnis erklären und mit dem beiliegenden Freiumschlag an die Klinik für Klinische Neurophysiologie in Göttingen schicken, wird Ihnen ein Auffangbehälter für eine Speichelprobe und einen frankierten und adressierten Transportkarton zugeschickt. In diesen spucken Sie bitte ca. 2 ml Speichel, verschließen den Behälter und werfen ihn in den Briefkasten.

DNA und RNA werden im Institut für Humangenetik (IHG) des Helmholtz Zentrums München ausgelesen und aufgereinigt. Die Proben werden dort gelagert und durch Vergabe einer Identifikationsnummer durch die Datenbank des IHG verschlüsselt. Diese Datenbank ist nicht an einem Datennetz angeschlossen und für Dritte nicht zugänglich.

In Abhängigkeit von der jeweiligen Konstellation (z.B. familiäre vs. nicht-familiäre Fälle) kommen verschiedene spezielle Auswertungsverfahren (entweder sogenannte ((epi-)genomweite) Assoziationsstudien oder Exom- und Genomsequenzierungen) zum Einsatz. Im Anschluss hieran können eine genaue Darstellung der identifizierten Regionen der Erbinformationen sowie eine weitere funktionelle Aufarbeitung der identifizierten genetischen Veränderungen eingesetzt werden. Diese werden ggf. mit den im Rahmen der ursprünglichen Stottertherapie erhobenen klinischen Daten abgeglichen. Ihre genetischen Befunde wollen wir den im Rahmen der damaligen Stottertherapie erhobenen klinischen Daten vergleichen, vor allem mit der Art des Stotterns und dem Ansprechen auf Therapie.

Aus den durchgeführten Untersuchungen, die gelegentlich medizinisch bedeutsame Tatsachen zu Tage fördern können, kann keinerlei Anspruch auf eine vollständige Gesundheitsuntersuchung abgeleitet werden.

Bitte fragen Sie uns, wenn Sie etwas nicht verstanden haben oder wenn Sie mehr über die Untersuchungsmethode erfahren wollen. Wir geben Ihnen gerne weitere Auskunft im Gespräch. Bitte fragen Sie nach allem, was Ihnen wichtig erscheint.

3. Welchen persönlichen Nutzen habe ich von der Teilnahme an der Studie?

Es werden keine individuellen Informationen über die persönlichen Ergebnisse, die im Rahmen der wissenschaftlichen Untersuchung gewonnen werden, erteilt. Bitte beachten Sie, dass Sie von dieser Untersuchung keinen unmittelbaren Vorteil haben werden. Die Ergebnisse können jedoch zu einem verbesserten Verständnis der Grundlagen des Stotterns führen und somit die Verbesserung der

Stottertherapien ermöglichen. Die Ergebnisse unserer gesamten wissenschaftlichen Untersuchung werden Ihnen nach Veröffentlichung auf Anfrage gerne mitgeteilt.

4. Welche Risiken sind mit der Teilnahme an der Studie verbunden?

Mit der Teilnahme an der Studie sind keine Risiken für Sie verbunden.

5. Wer darf an dieser wissenschaftlichen Studie nicht teilnehmen?

Falls einer der folgenden Punkte auf Sie zutrifft, ist eine Teilnahme an der Studie nicht möglich:

- Alter <18 zum Zeitpunkt der Studienteilnahme.
- Gleichzeitige Teilnahme an einer anderen wissenschaftlichen oder klinischen Studie.

6. Entstehen für mich Kosten durch die Teilnahme an der wissenschaftlichen Studie? Erhalte ich eine Aufwandsentschädigung?

Durch die Teilnahme an dieser Studie entstehen für Sie keine zusätzlichen Kosten.

7. Werden mir neue Erkenntnisse während der wissenschaftlichen Studie mitgeteilt?

Sie werden über neue Erkenntnisse, die in Bezug auf diese wissenschaftliche Studie bekannt werden, auf unserer homepage oder auf Nachfrage hin informiert.

8. Kann meine Teilnahme an der wissenschaftlichen Studie vorzeitig beendet werden?

Sie können jederzeit, auch ohne Angabe von Gründen, Ihre Teilnahme beenden und die Einwilligung widerrufen.

Unter gewissen Umständen ist es aber auch möglich, dass die Studiendurchführenden Ihre Teilnahme an der wissenschaftlichen Studie vorzeitig zu beenden, ohne dass Sie auf die Entscheidung Einfluss haben. Die Gründe hierfür können z. B. sein, dass die gesamte wissenschaftliche Studie abgebrochen wird.

9. Was geschieht mit meinen Daten?

Während der Studie werden personenbezogene Daten erhoben und nur in pseudonymisierter Form aufgezeichnet. Pseudonymisierung bedeutet Verschlüsselung von Daten/Proben ohne Namensnennung nur mit Nummern codiert. Die Zuordnung der Daten oder Proben zu einer Person ist nur möglich, wenn hierfür der Schlüssel eingesetzt wird, mit dem die Daten pseudonymisiert wurden. Die personenbezogenen Daten/Proben werden unter besonderen Schutzvorkehrungen getrennt von der Schlüsselliste aufbewahrt. Eine Entschlüsselung ist nur durch die verantwortlichen

Studiendurchführenden möglich. Dritte erhalten keinen Einblick in Originalunterlagen, ohne Entschlüsselung ist eine Rückverfolgung zu ihrer Person nicht möglich. Ihre Daten werden nach Beendigung oder Abbruch der Studie mindestens zehn Jahre aufbewahrt. Danach werden Ihre personenbezogenen Daten gelöscht.

Die ärztliche Schweigepflicht und die Bestimmungen der Datenschutzgesetze werden eingehalten.

Bei der Veröffentlichung von Ergebnissen der Studie wird der Name ebenfalls nicht genannt. Die Ergebnisse unserer gesamten wissenschaftlichen Untersuchung werden Ihnen nach Veröffentlichung auf Anfrage gerne mitgeteilt. Individuelle genetische Ergebnisse, auch genetische Zufallsbefunde, werden wir nicht mitteilen. Sie haben das Recht auf Auskunft über die verarbeiteten personenbezogenen Daten, einschließlich unentgeltlicher Überlassung einer Kopie, sowie ggf. deren Berichtigung oder Löschung zu verlangen. Es besteht in Bezug auf die Verarbeitung der personenbezogenen Daten ein Beschwerderecht bei einer Datenschutz-Aufsichtsbehörde (s. unten genannte Adressen). Folgend finden Sie die, für die Datenverarbeitung in der Studie, verantwortlichen Personen.

Prof. Dr. Martin Sommer
Geschäftsführender Oberarzt
Klinik für Klinische Neurophysiologie
Universitätsmedizin Göttingen
Robert Koch Str. 40, 37075 Göttingen
Tel.: 0551/398463
msommer@gwdg.de

Dr. Thomas Langbein , UMG Datenschutzbeauftragter
Briefpost: 37099 Göttingen
Adresse: Robert-Koch-Straße 40, 37075 Göttingen
Telefon: +49 551 / 39-22762
Fax: +49 551 / 39-12726
E-Mail: datenschutz@med.uni-goettingen.de

Barbara Thiel, zuständige Aufsichtsbehörde
Die Landesbeauftragte für den Datenschutz Niedersachsen
Prinzenstraße 5
30159 Hannover

10. An wen wende ich mich bei weiteren Fragen?

Beratungsgespräche an der Studienstelle

Sie haben die Gelegenheit zu weiteren Beratungsgesprächen mit dem auf Seite 1 genannten oder einem anderen Studiendurchführenden.

<p>Prof. Dr. Martin Sommer Geschäftsführender Oberarzt Klinik für Klinische Neurophysiologie Universitätsmedizin Göttingen Robert Koch Str. 40, 37075 Göttingen Tel.: 0551/398463 msommer@gwdg.de</p>	<p>Dr. med. Alexander Wolff von Gudenberg Ärztlicher Leiter der Kasseler Stottertherapie und Parlo - Instituts für Forschung und Lehre in der Sprachtherapie, Schäferbreite 9, 34379 Calden Tel.: (05624) 926-088 Fax: (05624) 921-201 E-Mail: info@parlo-institut.de</p>
--	---

Studienstelle: Klinik für Klinische Neurophysiologie, Medizinische Fakultät, Universität Göttingen, Robert-Koch-Str. 40, 37070 Göttingen, Tel.: 0551/396650, Telefax: 0551/398126

Studienarzt: Prof. Dr. med. Martin Sommer, E-Mail: msommer@gwdg.de

Titel der Studie

„Genetik des chronischen idiopathischen Stotterns“

Einwilligungserklärung

.....
Name des Probanden/ der Probandin in Druckbuchstaben

Ich bin schriftlich ausführlich und verständlich über Wesen, Bedeutung, Risiken und Tragweite der wissenschaftlichen Studie aufgeklärt worden. Ich habe darüber hinaus den Text der Teilnehmerinformation sowie die hier nachfolgend abgedruckte Datenschutzerklärung gelesen und verstanden. Ich hatte die Gelegenheit, mit den Studiendurchführenden per email oder Telefon über die Durchführung der wissenschaftlichen Studie zu sprechen. Alle meine Fragen wurden zufriedenstellend beantwortet.

Ich hatte ausreichend Zeit, mich zu entscheiden.

Mir ist bekannt, dass ich jederzeit und ohne Angabe von Gründen meine Einwilligung zur Teilnahme an der Studie zurückziehen kann (mündlich oder schriftlich), ohne dass mir daraus Nachteile für meine medizinische Behandlung entstehen.

Datenschutz:

Ich erkläre mich damit einverstanden, dass im Rahmen dieses Forschungsvorhabens personenbezogene Daten erhoben und in pseudonymisierter (verschlüsselter) Form in aufgezeichnet und gespeichert werden, und dass die Daten mit den im Rahmen der damaligen Stottertherapie erhobenen klinischen Daten in Bezug gesetzt werden. Die Daten werden in Papierform sowie auf elektronischen Datenträgern der Universitätsmedizin Göttingen gespeichert. Die Datenspeicherzeit der neu erhobenen Daten der Speichelprobe beträgt 10 Jahre. Die personenbezogenen Daten werden nicht an Dritte weitergegeben. Ich weiß, dass ich mein Einverständnis zur Speicherung der personenbezogenen Daten der Speichelprobe jederzeit widerrufen kann. Im Falle des Widerrufs werden alle personenbezogenen Daten gelöscht.

Mir ist bekannt, dass ich bezogen auf die Verarbeitung meiner personenbezogenen Daten ein Beschwerderecht bei einer Datenschutz-Aufsichtsbehörde (siehe unten genannte Adressen) habe. Mir ist bekannt, dass ich ein Recht auf Auskunft, einschließlich unentgeltlicher Überlassung einer Kopie, über meine verarbeiteten personenbezogenen Daten habe. Ich habe das Recht, die Berichtigung oder Löschung meiner personenbezogenen Daten zu verlangen. Dieses Auskunftsrecht besteht gegenüber dem unter Punkt „Verantwortliche Person für Datenverarbeitung“ genannten Verantwortlichen.

Verantwortliche Person für die Datenverarbeitung (in dieser Studie):

Prof. Dr. A. Antal
Klinik für klinische Neurophysiologie
Medizinische Fakultät, Universität Göttingen
Robert-Koch-Str. 40, 37070 Göttingen
Tel.: 0551/398461, Telefax: 0551/398126
E-Mail: aantal@gwdg.de

Zuständige Datenschutzbeauftragte im UMG:

Dr. Thomas Langbein
Briefpost: 37099 Göttingen
Adresse: Robert-Koch-Straße 40, 37075 Göttingen
Telefon: +49 551 / 39-22762
E-Mail: datenschutz@med.uni-goettingen.de

Zuständige Aufsichtsbehörde in Niedersachsen:

Barbara Thiel
Die Landesbeauftragte für den Datenschutz Niedersachsen
Adresse: Prinzenstraße 5, 30159 Hannover

**Ich erkläre mich bereit,
an der oben genannten wissenschaftlichen Studie
freiwillig teilzunehmen.**

Ein Exemplar der Patienten-Information und -Einwilligung habe ich erhalten.

.....
Name des Probanden/ der Patienten in Druckbuchstaben

.....
Datum

.....
Unterschrift des **Patienten/ der Patientin**

Bitte notieren Sie hier, an welche **Anschrift** wir Ihnen das Abnahmeset für die Gewinnung der **Speichelprobe** zuschicken dürfen:

Straße, Hausnummer

Postleitzahl Ort

Bitte beantworten Sie noch folgende Fragen:

Ich stottere selber: Ja nein

Ich habe in der Kindheit gestottert, stottere aber jetzt nicht mehr: Ja nein

Verraten Sie uns Ihr Alter? Jahre

Ich habe die Einwilligung des Probanden/ der Probandin eingeholt.

.....
Name des Studiendurchführenden / der Studiendurchführenden in Druckbuchstaben

.....
Datum

.....
Unterschrift des aufklärenden Studiendurchführenden/
der Studiendurchführenden