

Studienleitung:

Prof. Dr. med. Bernd Wollnik
Dr. med. Nina Bögershausen

Institut für Humangenetik

Direktor: Prof. Dr. med. Bernd Wollnik
Heinrich-Düker-Weg 12, D-37073 Göttingen

Studienkoordinatorin:

Dr. med. Nina Bögershausen
Institut für Humangenetik
Heinrich-Düker-Weg 12
D-37073 Göttingen
Tel: (+49) 551-39-69016
E-Mail: nina.boegershausen@med.uni-goettingen.de

Information für erwachsene Patient*innen
zur Teilnahme am
InsightRP2-Patient*innen-Register
am Institut für Humangenetik der
Universitätsmedizin Göttingen

Liebe Patient*innen,
liebe Eltern,
liebe gesetzliche Vertreter*innen,

bei Ihnen, Ihrem Kind oder einer von Ihnen betreuten Person wurde eine Retinitis Pigmentosa aufgrund einer genetischen Variante im *RP2*-Gen diagnostiziert. Mit diesem Brief laden wir Sie bzw. Ihr Kind bzw. die von Ihnen betreute Person ein, an dieser Studie teilzunehmen, und liefern Ihnen Informationen, die Ihnen bei Ihrer Entscheidung helfen sollen. Bitte nehmen Sie sich die Zeit, die Sie brauchen, um sich mit der Studie auseinanderzusetzen. Bitte wenden Sie sich per E-Mail an die Studienkoordinatorin Dr. Nina Bögershausen (nina.boegershausen@med.uni-goettingen.de), um alle noch offenen Fragen zu klären. Um die Verschlüsselung von E-Mails zu gewährleisten, verwenden wir für die E-Mail-Kommunikation die Software SecuMails. Falls Sie Dateien oder sensible Daten an uns versenden möchten, kontaktieren Sie bitte die zuvor genannte E-Mail-Adresse, damit wir Ihnen einen gesicherten SecuMails link zur Verfügung stellen können.

Was passiert in der Studie?

In dieser Studie möchten wir die klinischen und genetischen Befunde der *RP2*-abhängigen Retinitis Pigmentosa untersuchen. In einem lokalen Register am Institut für Humangenetik und dem Zentrum für seltene Erkrankungen der Universitätsmedizin Göttingen werden verschiedene Daten von betroffenen Personen erhoben. Wir sammeln Informationen über die genetischen Ursachen, die medizinische Vorgeschichte, den Verlauf der Sehstörung und die Behandlung der betroffenen Person. Die Daten werden gemäß der Europäischen Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) in pseudonymisierter Form ausgewertet und gespeichert, wobei der Name der Person und andere identifizierende Merkmale ersetzt werden, um eine Identifizierung der Teilnehmer*innen zu erschweren. Bei einer Veröffentlichung oder Präsentation werden die Daten einer doppelten Pseudonymisierung unterzogen. Das erste Pseudonym wird durch ein sicheres Computerprogramm erstellt, indem eine fortlaufende Nummer zugewiesen wird, die zur Trennung Ihrer persönlichen und medizinischen Daten dient. Das zweite Pseudonym wird mit einem Zufallszahlengenerator erzeugt. Nur die oben genannten Studienleiter*innen haben Zugang auf die erste und zweite

Pseudonymisierungsliste, die getrennt und an einem anderen sicheren Ort auf einem sicheren Server gespeichert werden. Alle anderen Mitglieder der Studiengruppe haben nur Zugang zu den pseudonymisierten Daten.

Die Anmeldung und Teilnahme an dieser Studie erfordert das Ausfüllen von Online-Einverständniserklärungen, gefolgt vom Ausfüllen eines Online-Fragebogens. Dies geschieht in einem zweistufigen Verfahren: Nach dem Ausfüllen der Einverständniserklärung mit Ihren persönlichen Daten wird Ihnen ein Studiencode (zur Pseudonymisierung) zugewiesen. Im zweiten Schritt erhalten Sie dann per verschlüsselter E-Mail (mit einem Verschlüsselungsprogramm namens SecuMails) Zugang zum Online-Fragebogen, den Sie in dem von Ihnen gewünschten Umfang ausfüllen können. Damit ist die Trennung Ihrer persönlichen und medizinischen Daten gewährleistet. Es ist wichtig, dass Sie den Zugangslink sicher aufbewahren und nicht an Dritte weitergeben. Sie werden auch eine Kopie der Informationsblätter und der Einwilligungen per E-Mail erhalten (mit SecuMails). Je nach Ihrer Zustimmung können Sie auch persönliche und anamnestische Daten eingeben. Bei einigen Fragen ist es möglich, Dokumente wie molekulargenetische Berichte, Sehtests und Arztbriefe hochzuladen, die von der Studienleitung (Prof. Dr. med. Bernd Wollnik und Dr. med. Nina Bögershausen) eingesehen und pseudonymisiert in die Studiendatenbank übertragen werden können. Bitte entfernen Sie alle personenbezogenen Daten (z.B. Name, Geburtsdatum, und Adresse) aus den medizinischen Unterlagen, bzw. machen Sie diese unkenntlich (z.B. durch Schwärzen). Die Studiengruppe kann in Abstimmung mit Ihnen ggf. fehlende medizinische Daten hinzuzufügen, damit umfassende Analysen durchgeführt werden können.

Bei minderjährigen Personen wird die Zustimmung erneut eingeholt, wenn sie volljährig werden.

Welche Ziele hat die Studie?

- Erstellung eines Registers für durch *RP2*-Varianten verursachte Retinitis pigmentosa;
- Besseres Verständnis, wie die Mutation zu einer Sehstörung führt;
- Veröffentlichung von Studienergebnissen;
- Verbesserung der Versorgung der betroffenen Personen auf der Grundlage der Ergebnisse der Registerauswertung;
- Möglichkeit für Patient*innen, Eltern und gesetzliche Vertreter*innen einzuwilligen, dass sie informiert werden, sobald Therapien an der Universitätsmedizin Göttingen verfügbar sind.

Gibt es Risiken für Sie?

Es gibt keine signifikanten Risiken oder Unannehmlichkeiten für die Teilnehmer*innen oder ihre Angehörigen. Die Studie beinhaltet eine Analyse pseudonymisierter klinischer und genetischer Daten, die doppelt pseudonymisiert werden, wenn sie in Veröffentlichungen oder Präsentationen enthalten sind.

Gibt es Vorteile für Sie?

Aus der Teilnahme an der Studie ergibt sich kein unmittelbarer persönlicher Nutzen oder Vorteil. Die Studie soll jedoch zu einem besseren Verständnis des Verlaufs der Sehstörung und der Korrelation zwischen genetischen Varianten und dem klinischen Erscheinungsbild bei den betroffenen Personen führen. Diese Erkenntnisse können auch für eine verbesserte Therapie in der Zukunft relevant sein und möglicherweise der an der Studie teilnehmenden Person und anderen *RP2*-Patient*innen in der Zukunft zugute kommen. Ein weiterer Vorteil des Registers besteht darin, dass die Betroffenen die Möglichkeit haben, durch ihre Einwilligung anzugeben, ob sie daran interessiert sind, erneut mit potenziell relevanten neuen Informationen kontaktiert zu werden, z. B. mit Informationen über zukünftige Therapiestudien.

Sind Ihre Daten sicher?

Die Rechtsgrundlage für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten ist Ihre freiwillige Einwilligung gemäß der DSGVO. Der ärztlichen Schweigepflicht und den Datenschutzbestimmungen werden wir jederzeit nachkommen. Während der Studie werden medizinische Befunde und personenbezogene Daten der Teilnehmer*innen in pseudonymisierter Form in der Datenbank gesammelt. Die Studienleitung unternimmt alle verantwortlichen Schritte, um den Schutz Ihrer Daten gemäß den deutschen Datenschutzstandards und denen der Europäischen Union zu gewährleisten. Die Daten sind gegen unbefugten Zugriff gesichert.

Die Studie ist für einen Zeitraum von maximal 25 Jahren geplant. Die Daten werden nach 25 Jahren anonymisiert, es sei denn, Sie stimmen der Verwendung Ihrer E-Mail-Adresse zu, um weitere Informationen über Therapiemöglichkeiten zu erhalten. Nach der Anonymisierung wird es nicht mehr möglich sein, die medizinischen Daten mit Ihnen in Verbindung zu bringen, Rückschlüsse auf Ihre Person sind dann nicht mehr möglich. Wenn Sie jedoch eingewilligt haben, dass wir Ihnen Informationen über neue Therapiemöglichkeiten per E-Mail zusenden, können wir dies weiterhin tun. Die E-Mail-Adresse wird getrennt aufbewahrt und kann nicht mehr mit medizinischen Daten in Verbindung gebracht werden. Sie können Ihre Einwilligung jederzeit widerrufen. Die Daten werden ausschließlich für die Zwecke dieser Studie verwendet.

Wie ist das Verfahren für die Teilnahme von Minderjährigen?

Für die Teilnahme von minderjährigen Patient*innen ist die Zustimmung beider Eltern erforderlich.

Ist die Teilnahme an der Studie erforderlich?

Ihre Teilnahme an der Studie ist völlig freiwillig. Wenn Sie nicht teilnehmen, hat das keine Nachteile für Sie oder Ihre Familie.

Können Sie Ihre Einwilligung widerrufen?

Die Verarbeitung und Speicherung Ihrer personenbezogenen Daten ist nur mit Ihrer freiwilligen Einwilligung rechtmäßig (Artikel 6, Absatz 1 lit. a und Artikel 9, Absatz 2 lit. a, DSGVO). Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung jederzeit und ohne Angabe von Gründen zu widerrufen. Der Widerruf der Einwilligung wirkt sich jedoch nicht auf Daten aus, die bereits vor dem Widerruf verarbeitet oder veröffentlicht wurden. Weder die Nichtteilnahme noch der Widerruf haben für Sie, Ihr Kind oder die von Ihnen betreute Person Nachteile bei der weiteren Behandlung. Im Falle eines Widerrufs werden alle personenbezogenen Daten gelöscht. Wenn Sie von diesem Recht Gebrauch machen möchten, wenden Sie sich bitte an die Studienkoordinatorin Dr. Nina Bögershausen (nina.boegershausen@med.uni-goettingen.de).

Wo können Sie weitere Informationen erhalten?

Wenn Sie Fragen, Bedenken oder Wünsche haben, wenden Sie sich bitte per E-Mail an Dr. Nina Bögershausen, um weitere Informationen zu erhalten (nina.boegershausen@med.uni-goettingen.de).

Wir wären Ihnen für Ihre Teilnahme an unserer Studie sehr dankbar.

Studienleitung:

Prof. Dr. med. Bernd Wollnik
Dr. med. Nina Bögershausen

Institut für Humangenetik

Direktor: Prof. Dr. med. Bernd Wollnik
Heinrich-Düker-Weg 12, D-37073 Göttingen

Studienkoordinatorin:

Dr. med. Nina Bögershausen
Institut für Humangenetik
Heinrich-Düker-Weg 12
D-37073 Göttingen
Tel: (+49) 551-39-69016
E-Mail: nina.boegershausen@med.uni-goettingen.de

Informationen zur Verarbeitung personenbezogener Daten

Liebe Patient*innen,
liebe Eltern,
liebe gesetzliche Vertreter*innen,

im Rahmen Ihrer Teilnahme werden wir zweckgebunden personenbezogene und genetische Daten von Ihnen, Ihrem Kind oder einer von Ihnen betreuten Person verarbeiten.

In diesem Informationsblatt möchten wir Ihnen gerne die Art der Daten sowie ihre Verarbeitung und besonders Ihre Rechte diesbezüglich erläutern (Artikel 12 ff, DSGVO). Durch die Regelungen der europäischen Verordnung 2016/679 (Datenschutzgrundverordnung, DSGVO) sowie der Datenschutzgesetze des Bundes (BDSG) und des Landes Niedersachsen (NDStG) in jeweils aktuellen Versionen ist es notwendig, dass Sie in die Verarbeitung dieser Daten einwilligen (Artikel 6, Absatz 1 lit. a, Artikel 9, Absatz 2 lit. a, DSGVO), ansonsten kann eine Teilnahme nicht erfolgen.

1. Welche Daten werden erhoben und zu welchem Zweck?

Im Rahmen der Teilnahme erheben wir folgende Daten von Ihnen, Ihrem Kind oder einer von Ihnen betreuten Person:

- Name und Vorname
- Kontaktdaten (E-Mail-Adresse)
- Indikation (Sehstörung aufgrund einer genetischen Variante im *RP2*-Gen)

Diese Daten benötigen wir für eine sichere und eindeutige Zuordnung der Einwilligung und zur zeitnahen Pseudonymisierung aller eingegebenen genetischen und klinischen Daten.

Im Rahmen der Studie werden außerdem folgende Daten erhoben:

- Genetische Daten
- Medizinische Daten
- ggf. augenärztliche Befunde und Bilder

Die Verarbeitung der von Ihnen zur Verfügung gestellten Daten ist für die Erfüllung der Teilnahme erforderlich.

Bei minderjährigen Personen wird die Zustimmung erneut eingeholt, wenn sie volljährig werden.

Eines unserer Ziele ist es, klinische und genetische Daten im Rahmen einer Verlaufsstudie zu veröffentlichen. Die Veröffentlichung bzw. Präsentation von Studiendaten erfolgt mittels doppelter Pseudonymisierung. Bei der doppelten Pseudonymisierung, wie wir sie für Publikationen durchführen, wird das zuvor vergebene Pseudonym ein zweites Mal verschlüsselt (pseudonymisiert). Diese zweite Pseudonymisierungsliste (der zweite Schlüssel) wird wie die erste Pseudonymisierungsliste (der erste Schlüssel) getrennt von der ersten Pseudonymisierungsliste an einem anderen sicheren Ort (ebenfalls einem Sicherheitsserver) aufbewahrt, zu dem nur die Studienleiter*innen Zugang haben. Diese doppelte Pseudonymisierung kann nur wieder rückgängig gemacht werden, sofern beide Pseudonymisierungslisten (Schlüssel) bekannt sind. Wir möchten betonen, dass es durch die doppelte Pseudonymisierung für Außenstehende nahezu unmöglich ist, Rückschlüsse auf Personen zu ziehen.

Die Studie ist für einen Zeitraum von maximal 25 Jahren geplant. Die Daten werden nach 25 Jahren anonymisiert, es sei denn, Sie stimmen der Verwendung Ihrer E-Mail-Adresse zu, um weitere Informationen über Therapiemöglichkeiten zu erhalten. Nach der Anonymisierung wird es nicht mehr möglich sein, die medizinischen Daten mit Ihnen in Verbindung zu bringen, Rückschlüsse auf Ihre Person sind dann nicht mehr möglich. Wenn Sie jedoch eingewilligt haben, dass wir Ihnen Informationen über neue Therapiemöglichkeiten per E-Mail zusenden, können wir dies weiterhin tun. Die E-Mail-Adresse wird getrennt aufbewahrt und kann nicht mehr mit medizinischen Daten in Verbindung gebracht werden. Sie können Ihre Einwilligung jederzeit widerrufen.

2. Was bedeutet „Verarbeitung der Daten“?

Unter dem Begriff „Verarbeitung“ fallen alle Vorgänge zur Erhebung, Speicherung, Weitergabe und Löschung der Daten.

3. Wer hat Zugang zu den Daten?

Zugang zu den Daten haben nur die Studienleiter*innen und die zugehörigen Fachkräfte. Das Fachpersonal unterliegt entweder dem sogenannten Berufsgeheimnis oder einer vertraglichen Verpflichtung zur Verschwiegenheit.

Nur die oben auf der ersten Seite genannten Studienleiter*innen haben Zugang auf die erste und zweite Pseudonymisierungsliste, die getrennt voneinander und an einem anderen sicheren Ort auf einem sicheren Server gespeichert werden. Alle anderen Mitglieder der Studiengruppe (z. B. Wissenschaftler*innen der Universitätsmedizin Göttingen) haben nur eingeschränkten Zugang zu den pseudonymisierten Daten. Das erste Pseudonym wird durch ein sicheres Computerprogramm erstellt, indem eine fortlaufende Nummer zugewiesen wird, die zur Trennung Ihrer persönlichen und medizinischen Daten dient. Das zweite Pseudonym wird mit einem Zufallszahlengenerator erzeugt.

Der vertrauliche Umgang mit Ihren Daten ist selbstverständlich gewährleistet!

4. Weitergabe der Daten

Die Daten werden ausschließlich für die Zwecke dieser Studie verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Sie werden nur intern in pseudonymisierter Form verwendet und in doppelt pseudonymisierter Form veröffentlicht/präsentiert.

5. Speicherung der Daten

Die Daten werden auf gesicherten institutionellen Servern mit administrativen Zugriffsbeschränkungen nur für Mitglieder des Studienteams gespeichert. Medizinische Daten werden getrennt von Einwilligungen und diese auch getrennt von den beiden Pseudonymisierungslisten aufbewahrt.

6. Ihre Rechte

Ihnen stehen Rechte zu, die Sie als im Einzelfall betroffene Person ausüben können (Betroffenenrechte):

- **Recht auf Auskunft (Artikel 15 DSGVO, § 34 BDSG)**
Sie haben das Recht auf Auskunft über die Sie betreffenden gespeicherten personenbezogenen Daten.
- **Recht auf Berichtigung (Artikel 16 DSGVO)**
Wenn Sie feststellen, dass die verarbeiteten Daten nicht korrekt oder unvollständig sind, können Sie die Berichtigung bzw. Vervollständigung der Daten verlangen.
- **Recht auf Löschung (Artikel 17 DSGVO, § 35 BDSG)**
Sie haben das Recht, die Löschung der Daten zu verlangen, insbesondere wenn:
 - die Daten für die Zwecke, für die sie erhoben wurden, nicht mehr notwendig sind,
 - die Daten unrechtmäßig verarbeitet wurden.
- **Recht auf Einschränkung der Verarbeitung (Artikel 18 DSGVO, § 34 BDSG)**
Sie haben das Recht, die Einschränkung der Verarbeitung der Daten zu verlangen. Dies bedeutet, dass die Daten nicht gelöscht, aber für eine weitere eingeschränkte Verarbeitung oder Nutzung entsprechend markiert werden.
- **Recht auf Datenübertragbarkeit (Artikel 20, DSGVO)**
- **Recht auf Widerspruch (Artikel 21 DSGVO, § 36 BDSG)**
Sie haben das Recht, jederzeit gegen die Verarbeitung der Daten Widerspruch einzulegen.

7. Widerruf der Einwilligung (Artikel 7, Absatz 3 DSGVO)

Sie haben das Recht, Ihre Einwilligung in die Datenverarbeitung jederzeit formlos und ohne Angabe von Gründen schriftlich gegenüber den Studienleiter*innen zu widerrufen, ohne dass Ihnen dadurch ein Schaden entsteht. Die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Einwilligung bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung wird durch den Widerruf nicht berührt. Der Widerruf der Einwilligung wirkt sich jedoch nicht auf Daten aus, die bereits vor dem Widerruf verarbeitet oder veröffentlicht wurden.

Für die Geltendmachung Ihrer Rechte (6 und 7) wenden Sie sich bitte an die Verantwortliche für diese Studie (siehe Abschnitt 11).

8. Beschwerde bei Datenschutzverstößen (Artikel 77 DSGVO)

Sie haben das Recht auf Beschwerde bei einer Aufsichtsbehörde, sofern die Verarbeitung der Daten nicht zulässig ist. Die Beschwerde bei der Aufsichtsbehörde kann formlos erfolgen.

Die für die UMG zuständige Behörde ist:

Die Landesbeauftragte für den Datenschutz Niedersachsen

Prinzenstraße 5

30159 Hannover

Telefon: +49 (0511) 120 45 00

Telefax: +49 (0511) 120 45 99

E-Mail: poststelle@lfd.niedersachsen.de

9. Zuständiger Datenschutzbeauftragter

Datenschutzbeauftragter der Universitätsmedizin Göttingen (UMG)
Universitätsmedizin Göttingen
Datenschutzbeauftragter
37099 Göttingen
Telefon: +49 (0551) 39 62762
E-Mail: datenschutz@med.uni-goettingen.de

10. Rechtsgrundlage für die Verarbeitung der Daten

Rechtsgrundlage für die Verarbeitung der Daten ist die freiwillige und informierte Einwilligung der von der Datenverarbeitung betroffenen Person bzw. ihrer gesetzlichen Vertreter*innen.

11. Verantwortlich für die Studie und die Datenverarbeitung

Dr. Nina Bögershausen
Institut für Humangenetik
Heinrich-Düker-Weg 12
37073 Göttingen
E-Mail: nina.boegershausen@med.uni-goettingen.de

12. Allgemeine Fragen

Bitte wenden Sie sich an Dr. Nina Bögershausen per E-Mail an nina.boegershausen@med.uni-goettingen.de, um alle noch offenen Fragen zu klären.

Um die Verschlüsselung von E-Mails zu gewährleisten, verwenden wir für die E-Mail-Kommunikation die Software SecuMails. Falls Sie Dateien oder sensible Daten an uns versenden möchten, kontaktieren Sie bitte die zuvor genannte E-Mail-Adresse, damit wir Ihnen einen gesicherten SecuMails link zur Verfügung stellen können.