

TIRCON

Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration



TIRCON - Informationsbroschüre

Standardisiertes Register und Verlaufsstudie für
Patienten mit NBIA

Biomaterialbank und Biomarkerstudie

www.tircon.eu

FP7 (277984-2)



Allgemeine Information

Mit dieser Broschüre möchten wir Sie über das Patientenregister und die Biomaterialbank im Rahmen des internationalen Projekts **TIRCON** (Treat Iron-Related Childhood-Onset Neurodegeneration) informieren. Beide Vorhaben dienen dem Ziel, die Forschung zu den Erkrankungen aus dem Formenkreis der **Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn (Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation, NBIA)** zu verbessern. Hierbei handelt es sich um eine Gruppe von sehr seltenen, genetisch bedingten Erkrankungen, die zu schwerwiegender Beeinträchtigung der körperlichen Gesundheit führen. Eine Heilung ist derzeit nicht möglich. Auch wenn die genetische Ursache bei einem Teil der Patienten bereits identifiziert werden konnte, ist bis jetzt nur wenig über Entstehung und Verlauf der Erkrankung sowie über ihre biologischen Grundlagen bekannt. Die im Rahmen von TIRCON aufgebaute internationale Registerstudie (inkl. Verlaufsstudie) sowie Biomaterialbank (inkl. Biomarkerstudie) sollen dabei helfen, NBIA besser zu verstehen und Therapien zu entwickeln.

Was ist ein Patientenregister und welche Ziele werden damit verfolgt?

Ein Patientenregister ist eine wissenschaftliche Datenbank, die krankheitsbezogene Informationen von Patienten mit einer spezifischen Erkrankung erfasst. Das hier vorgestellte Register sammelt Daten von Patienten mit **NBIA**. Das Register wurde unter Beteiligung aller TIRCON-Partner entwickelt und vom Institut für medizinische Statistik und Epidemiologie der Technischen Universität München (TUM) technisch umgesetzt.

Im Rahmen von TIRCON sollen Informationen von ca. 400 Patienten in Deutschland, Großbritannien, Italien, Polen und den USA, ggf. auch weiterer Länder, erhoben werden. Durch die Erfassung der Daten von möglichst vielen Patienten wird ein besseres Verständnis der Krankheitsursachen und des Krankheitsverlaufs erwartet, was letztlich zur Entwicklung neuer Behandlungsstrategien führen soll.

Was ist die Biomaterialbank und die Biomarkerstudie?

Im Rahmen der Biobank werden Blut, Urin und ggf. Haut- oder Muskelzellen von Patienten oder gesunden Kontrollpersonen (z.B. Familienangehörigen) gesammelt. Die NBIA-Biobank wird vom Institut für Humangenetik an der Technischen Universität München betrieben. Dort erfolgt auch die Lagerung und Weiterverarbeitung der Bioproben.

Mit diesen Biomaterialproben wird eine Biomarkerstudie durchgeführt. Biomarker sind charakteristische biologische Merkmale wie z.B. Proteine, die Aufschluss über einen normalen oder krankhaften biologischen Prozess im Körper geben können. Im Rahmen dieses Forschungsprojekts werden DNA (Desoxyribonukleinsäure), RNA (Ribonukleinsäure) und Metaboliten (Stoffwechselprodukte wie z.B. Kohlenhydrate und Fette) analysiert. Die Biomarkerstudie verfolgt das Ziel, Veränderungen im Erbgut bzw. in den körpereigenen Eiweißen und Stoffwechselprodukten zu identifizieren, die die Erkrankung verursachen, begünstigen oder mit dem Verlauf der Erkrankung korrelieren.

Wer kann teilnehmen?

- Patienten mit einer durch Bildgebung und/oder genetische Tests bestätigten NBIA-Erkrankung, oder einem hochgradigen Verdacht auf eine solche Erkrankung
- Für die Biobank/Biomarkerstudie zusätzlich: Kontrollpersonen - dies können sein: Familienangehörige, die keine Anzeichen der Erkrankung haben (und nicht haben werden) oder Freunde und Bekannte der Patienten.

Was müssen die Teilnehmer tun, ...

...wenn sie der Teilnahme am Register und der Verlaufsstudie zustimmen?

Liegt eine schriftliche Einwilligung zur Teilnahme an dieser Studie vor, werden Daten für die Studie bei jedem Besuch durch den behandelnden Arzt erhoben. Für die Langzeitstudie (Verlaufsstudie) finden die Nachsorgeuntersuchungen normalerweise jährlich oder – falls nötig – häufiger statt.

Die vom Arzt gesammelten Informationen werden elektronisch gespeichert und damit zu einem Teil der NBIA-Datenbank. Diese Daten umfassen u.a.:

- | | |
|---|---|
| ▪ Familiengeschichte | ▪ Medikamenteneinnahme |
| ▪ Krankheitsgeschichte | ▪ Genetische Testergebnisse |
| ▪ Klinische Untersuchungen | ▪ Verschiedene Fragebögen (z.B. zur Lebensqualität, Schlaf) |
| ▪ Bildgebung | ▪ Laborchemische Untersuchungen |
| ▪ Ergebnisse etwaiger weiterer technischer Untersuchungen | |

...wenn sie der Teilnahme an der Biomaterialbank/Biomarkerstudie zustimmen?

Liegt eine schriftliche Einwilligung zur Teilnahme an dieser Studie vor, wird der behandelnde Arzt eine Blutentnahme veranlassen und Urin sammeln, die Proben verarbeiten und an die Biomaterialbank verschicken.

Die Teilnehmer an der Biomaterialbank werden gebeten, für die Blutentnahme nach Möglichkeit nüchtern zu sein.

Im Rahmen von TIRCON ist nicht vorgesehen, Haut- oder Muskelgewebe zu entnehmen. Sollte aber bereits im Rahmen der Routinediagnostik Haut- oder Muskelgewebe entnommen worden sein oder in Zukunft entnommen werden, würden wir gerne auf diese Gewebe zurückgreifen und der Biomaterialbank zu Forschungszwecken zur Verfügung stellen.

Muss eine Teilnahme immer für beide Studien gleichzeitig erfolgen?

Für die wissenschaftliche Bearbeitung ist es sicherlich am sinnvollsten, wenn ein Patient sowohl im Register erfasst wird als auch Proben für die Biobank abgibt. Dann können nämlich die Ergebnisse aus beiden Studien miteinander verknüpft werden, wovon wir uns

den größten Erkenntnisgewinn versprechen. Patienten können sich im Rahmen einer ambulanten Vorstellung an einem klinischen TIRCON-Zentrum gleichzeitig in beide Studien aufnehmen lassen.

Sollte eine Aufnahme in beide Studien aus irgendwelchen Gründen nicht möglich oder nicht gewünscht sein, kann ein Patient auch nur an der Register-/Verlaufsstudie oder nur an der Biobank-/Biomarkerstudie teilnehmen. Eine Teilnahme nur an der Biobank-/Biomarkerstudie könnte ggf. auch außerhalb der klinischen TIRCON-Zentren erfolgen, also z. B. beim Hausarzt oder in einer wohnortnahen Einrichtung. Auf jeden Fall ist aber auf die Einhaltung der Vorgaben für die Blutentnahme zu achten, wir bitten in diesem Fall um Kontaktaufnahme mit dem Biobank-Team (Dr. Prokisch, Kontakt s.u.).

Was sind die Vorteile einer Teilnahme?

Die Teilnahme am Patientenregister und der Biobank wird den Teilnehmern keinen direkten Nutzen bringen. Jedoch können die erhobenen Daten zur Gewinnung neuer Erkenntnisse beitragen, beispielsweise über die Ursache und den Verlauf von NBIA oder über Faktoren, die den Verlauf der Erkrankung beeinflussen. Letztlich hoffen wir, den Patienten durch den Erkenntnisgewinn in Zukunft bessere Therapiekonzepte anbieten zu können.

An wen kann ich mich bei weiteren Fragen wenden?

TIRCON-Projektkoordinator:

Prof. Dr. med. Thomas Klopstock
Klinikum der Universität München
Friedrich-Baur-Institut an der
Neurologischen Klinik und Poliklinik
Ziemssenstr. 1, 80336 München
Tel.: 089/5160-7421
E-Mail: tircon@med.uni-muenchen.de

Aufnahme in das Register/Biobank:

Ivan Karin, Assistenzarzt
Klinikum der Universität München
Friedrich-Baur-Institut an der
Neurologischen Klinik und Poliklinik
Ziemssenstr. 1, 80336 München
Tel.: 089/5160-7421
E-Mail: tircon@med.uni-muenchen.de

TIRCON-Biobank-Leiter:

Dr. Holger Prokisch
Helmholtz Zentrum München
Institut für Humangenetik
Ingolstädter Landstraße 1, 85764 Neuherberg
Tel.: 089/3187-2890
E-Mail: prokisch@helmholtz-muenchen.de

NBIA-Patientenorganisation:

Hoffnungsbaum e.V.
Angelika Klucken, Vorsitzende
Hardenberger Str. 73, 42549 Velbert
Tel.: 02051/68075
E-Mail: hoffnungsbaum@aol.com
Internet: www.hoffnungsbaum.de