



Screening-Labor Hannover

PF 91 10 09, 30430 Hannover, Tel.: 05108-92163-0, Fax: 05108-92163-19

Pilotprojekt zum Neugeborenen-Screening auf Cystinose und spinale Muskelatrophie (SMA)#

Liebe Eltern,

im Rahmen eines Pilotprojekts# haben Sie die Möglichkeit, aus der Blutprobe Ihres Kindes für das Neugeborenen-Screening kostenlos ein genetisches Screening auf zwei weitere schwere, seltene Erkrankungen durchführen zu lassen.

Cystinose

Sie ist eine Speicherkrankheit der Aminosäure Cystin und tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:100 000 bis 1:200 000 auf. Unbehandelt führt die Erkrankung nach wenigen Jahren zum Verlust der Nierenfunktion und zur Notwendigkeit einer Nierentransplantation. Eine frühzeitige medikamentöse Behandlung kann vor dem Verlust der Nierenfunktion schützen.

Kinder mit Cystinose wirken meist nach der Geburt noch gesund. Nur durch eine molekulargenetische Untersuchung (Polymeraseketten-Reaktion, PCR) kann diese Erkrankung im Früh- und Neugeborenen-Alter festgestellt werden. Dann ist eine frühzeitige Behandlung der Erkrankung mit Medikamenten möglich.

Spinale Muskelatrophie (SMA), Beginn: 18.11.2019

Die Erkrankung (Häufigkeit: etwa 1:10 000) führt zu einer rasch fortschreitende Schädigung von Nervenzellen des Rückenmarks.

Unbehandelt führt die spinale Muskelatrophie zu fortschreitender Muskelschwäche, Muskellähmung und häufig zu Atemnot. Schwere Formen verlaufen unbehandelt innerhalb der ersten beiden Lebensjahre tödlich.

Mit einer frühzeitigen medikamentösen Behandlung kann das Fortschreiten und der Verlauf der Erkrankung gemildert werden.

Durch eine molekulargenetische Untersuchung (Polymeraseketten-Reaktion, PCR) kann diese Erkrankung bereits im Früh- und Neugeborenen-Alter festgestellt werden. Dann ist eine frühzeitige Behandlung der Erkrankung mit einem neu entwickelten Medikament und unterstützenden Maßnahmen möglich.

Einwilligungserklärung

Wir wurden über das Neugeborenen-Screening auf Cystinose und SMA sowie die Erhebung, Verarbeitung und Nutzung von personenbezogenen Daten und Befunden aufgeklärt. Der Zustimmung kann jederzeit und ohne Nachteile für mich oder mein Kind durch schriftliche Nachricht ans Labor widersprochen werden.

Wir sind mit der Durchführung dieser Untersuchung zusätzlich zum Erweiterten Neugeborenen-Screening einverstanden.

Wir sind damit einverstanden, dass bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis der Befund und unsere Kontaktdaten an ein nahegelegenes Stoffwechsel- bzw. Neuropädiatrie-Zentrum weitergegeben werden und dass wir dann direkt von diesem informiert werden. Die Nachverfolgung auffälliger Ergebnisse (Tracking) wird vom Bayerischen Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL) und dem Screening-Labor Hannover durchgeführt.

Name, Vorname des Kindes:

Stempel der Klinik/Praxis

geboren am:

Ort, Datum	Unterschrift Personensorgeberechtigte/r	Unterschrift aufklärender Arzt

Ziel des Pilotprojekts ist es, im Rahmen einer Machbarkeitsstudie wissenschaftlich zu überprüfen, ob eine Aufnahme von Cystinose und/oder SMA in das bundesweit durchgeführte Neugeborenen-Screening empfohlen werden kann. Kooperationspartner des Pilotprojekts: Screening-Labor Hannover, Labor Becker & Kollegen, München; Dr. von Haunersches Kinderspital (Klinikum der Ludwig-Maximilians-Universität München); Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH); Cystinose-Stiftung; Neugeborenen-Screeningzentrum am Bayerischen Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL). Ver.: 1-0