



Pilotprojekt zum Neugeborenen-Screening auf metachromatische Leukodystrophie (MLD)[#]

Liebe Eltern,

Ziel dieses Pilotprojekts ist, aus der bereits vorhandenen Blutprobe Ihres Kindes für das Neugeborenen-Screening kostenfrei ein Screening auf eine weitere schwere, seltene Erkrankung durchführen zu lassen.

Metachromatischen Leukodystrophie (MLD)

Die Erkrankung (Häufigkeit: etwa 1:40.000) ist eine angeborene Krankheit des Nervensystems, bei der aufgrund eines Stoffwechselfehlers die schützende Myelinschicht der Nerven zerstört wird. Die frühe Form der MLD beginnt meist mit 15-24 Monaten. Anfangs oftmals unerkannt, fallen Kinder mit verminderter motorischer und geistiger Entwicklung sowie mit fortschreitenden Krankheitszeichen auf, z.B. Störungen beim Spracherwerb, Verlust der Gehfähigkeit, zunehmender Versteifung der Gliedmaßen. Die Kinder versterben etwa ein bis sieben Lebensjahre nach der Diagnose.

Mit einer frühzeitigen medikamentösen Behandlung können das Fortschreiten und der Verlauf der Erkrankung gemildert werden. Durch eine zusätzliche Untersuchung auf bestimmte krankheitsspezifische Moleküle (Biomarker) kann die MLD bereits im Neugeborenen-Alter festgestellt werden. Die Bestätigungsdiagnostik wird molekulargenetisch durchgeführt. Eine frühzeitige Behandlung mit einem neu von der EU zugelassenen Medikament und weiteren unterstützenden Maßnahmen ist dann möglich.

Einwilligungserklärung

Wir wurden über das Neugeborenen-Screening auf MLD 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 an das Labor widersprochen werden.

Wir sind mit der Durchführung dieser Untersuchung zusätzlich zum Erweiterten Neugeborenen-Screening einverstanden, soweit genug Material auf der Trockenblutkarte vorhanden ist.

Wir sind damit einverstanden, dass bei einem auffälligen Ergebnis der Befund und unsere Kontaktdaten an das Therapiezentrum der Univ.-Klinikums Tübingen weitergegeben werden und dass wir dann direkt von diesem informiert werden. Die Nachverfolgung auffälliger Ergebnisse (Tracking) erfolgt durch das Screening-Labor Hannover. Informationen zum Datenschutz entsprechend der DSGVO entnehmen sie der Webseite <https://www.metabscreen.de/datenschutz.html>.

Name, Vorname des Kindes:

Stempel der Klinik/Praxis

geboren am:

Ort, Datum	Unterschrift Personensorgeberechtigte/r	Unterschrift aufklärender Arzt
------------	---	--------------------------------

[#] Ziel des Pilotprojekts ist die Anwendbarkeit eines neu entwickelten Testverfahrens zur Identifikation von potenziell gefährdeten Neugeborenen für Metachromatische Leukodystrophie (MLD) prospektiv zu evaluieren. Kooperationspartner des Pilotprojekts: Screening-Labor Hannover, ArchimedLife Science Wien, Universitätskinderklinik Tübingen. Verantwortlich im Sinne der DSGVO: Screening-Labor Hannover, Dr. Dr. Nils Janzen, PF 91 10 09, 30430 Hannover.

