



Pilotprojekt zum Neugeborenen-Screening auf 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 eine weitere schwere, seltene Erkrankung durchführen zu lassen.

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Die Erkrankung (Häufigkeit: etwa 1:10 000) führt zu einer rasch fortschreitenden 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 können das Fortschreiten und der Verlauf der Erkrankung gemildert werden. Durch eine molekulargenetische Untersuchung (Polymeraseketten-Reaktion, PCR) kann die SMA bereits im Früh- und Neugeborenen-Alter festgestellt werden. Dann ist eine frühzeitige Behandlung mit neu entwickelten Medikamenten und unterstützenden Maßnahmen möglich.

Einwilligungserklärung

Wir wurden über das Neugeborenen-Screening auf 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 an das 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 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 Personensorgerechtigter/r	Unterschrift aufklärender Arzt

Ziel des Pilotprojekts ist es, im Rahmen einer Machbarkeitsstudie wissenschaftlich zu überprüfen, ob eine Aufnahme von 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); Neugeborenen-Screeningzentrum am Bayerischen Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL).

