



## Pilotprojekt zum Neugeborenen-Screening auf nephrotische Cystinose und primäre Hyperoxalurie (Typ I, III)<sup>#</sup>

Liebe Eltern,

im Rahmen eines Pilotprojekts<sup>#</sup> 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. Die Studie wird nur durchgeführt, wenn die Trockenblutkarte ausreichend Material enthält und alle notwendigen Screening-Untersuchungen durchgeführt werden konnten.

### Nephrotische Cystinose

Die Cystinose 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.

### Primäre Hyperoxalurie

Seltene Enzymdefekte in der Leber führen zur Überproduktion von Oxalsäure, die über den Urin ausgeschieden werden muss. Nierensteine können sich ausbilden und es kann zur Schädigung der Nieren bereits bei Säuglingen und Kleinkindern kommen. Hier kann eine frühzeitige Diagnose und individuelle Behandlung vor dem Verlust der Nierenfunktion schützen.

Säuglinge mit Cystinose oder Hyperoxalurie sind nach der Geburt meist noch asymptomatisch. Nur durch eine molekulargenetische Untersuchung (Polymerasekettenreaktion, PCR) können die Erkrankungen in dieser Altersgruppe zügig festgestellt und therapiert werden. Eine frühzeitig eingeleitete Behandlung verhindert rapid problematische Verläufe.

### Einwilligungserklärung

Wir wurden über das Neugeborenen-Screening auf Cystinose und Hyperoxalurie 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 die jeweilige Studienleitung weitergegeben werden, die uns dann direkt informiert. Über die Studienleitung werden wir an ein nahegelegenes Stoffwechselzentrum weitergeleitet. Im Falle eines auffälligen Ergebnisses sind wir mit Befragungen zur Lebens- und Versorgungsqualität einverstanden. Die Nachverfolgung auffälliger Ergebnisse (Tracking) wird vom Screening-Labor Hannover durchgeführt.

Name, Vorname des Kindes:

Stempel der Klinik/Praxis

geboren am:



Ort, Datum	Unterschrift Personensorgeberechtigte/r	Unterschrift aufklärender Arzt

<sup>#</sup> Ziel des Pilotprojekts ist es, im Rahmen einer Machbarkeitsstudie wissenschaftlich zu überprüfen, ob eine Aufnahme von Cystinose und/oder Hyperoxalurie in das bundesweit durchgeführte Neugeborenen-Screening empfohlen werden kann. Kooperationspartner des Pilotprojekts: Cystinose-Stiftung; Screening-Labor Hannover, Kinderklinik der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH); Labor Limbach, Mainz; RoMed Kliniken, Rosenheim; Kindernierenzentrum Bonn. Ver.: 1-0