



Liebe Eltern,

im Rahmen von zwei Pilotprojekten haben Sie die Möglichkeit, aus der Blutprobe Ihres Kindes für das Neugeborenen-Screening Analysen auf weitere schwere, seltene Erkrankungen durchführen zu lassen. Die Studien werden nur durchgeführt, wenn die Trockenblutkarte ausreichend Material enthält und alle notwendigen Screening-Untersuchungen bearbeitet werden konnten.

Studie: Nephrotische Cystinose und primäre Hyperoxalurie (Typ I, III)*

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.

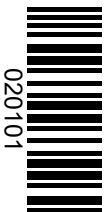
Primäre Hyperoxalurie (Typ I, III)*: Seltene Enzymdefekte in der Leber führen zur Überproduktion von Oxalsäure, die über den Urin ausgeschieden werden muss. Nierensteine können sich ausbilden und es kann zur Schädigung der Nieren bereits bei Säuglingen und Kleinkindern kommen. Hier kann eine frühzeitige 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 problematische Verläufe.

Studie: Metachromatische 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 Jahre 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 Cystinose, Hyperoxalurie (Typ I, III) und 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.

Mit der Unterzeichnung des Dokuments willige(n) ich/wir in die Durchführung der Untersuchungen zusätzlich zum erweiterten Neugeborenen-Screening ein, soweit nach Durchführung der Screening-Untersuchungen noch genug Material auf der Trockenblutkarte vorhanden ist. Mit der Durchführung sind für die Sorgeberechtigten keine Kosten verbunden.

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.

Für MLD: Wir sind damit einverstanden, dass bei einem auffälligen Ergebnis der Befund und unsere Kontaktdaten an das Therapiezentrum des 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 bitte der Webseite <https://www.metabscreen.de/datenschutz.html>.

Name, Vorname des Kindes:



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 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.

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.