



STUDIE ZUR ERWEITERUNG DES NEUGEBORENE- SCREENINGS UM 13 ZUSÄTZLICHE ZIELKRANKHEITEN



ELTERNINFORMATION

Liebe Eltern,

die Geburt Ihres Kindes liegt noch vor oder gerade hinter Ihnen. Wir wünschen Ihnen alles Gute für Ihr Kind. Zusätzlich zum regulären Neugeborenen-Screening, das für alle Neugeborenen in Deutschland angeboten und empfohlen wird, möchten wir Ihnen anbieten, bei Ihrem Kind eine Früherkennungsuntersuchung auf 13 weitere angeborene und behandelbare Erkrankungen im Rahmen einer Studie durchführen zu lassen. Wenn Sie an dieser Untersuchung teilnehmen wollen, benötigen wir von Ihnen eine zusätzliche Unterschrift als Bestätigung.

1. Sinn der Studie und des Screenings auf 13 zusätzliche Erkrankungen

Das Neugeborenen-Screening ist eine Blutuntersuchung in den ersten Lebenstagen, die in Deutschland für alle Kinder als Vorsorgeuntersuchung empfohlen ist. Diese Untersuchung dient der Früherkennung angeborener Krankheiten. Ohne Früherkennung durch das Neugeborenen-Screening haben diese Krankheiten oft einen schweren Verlauf. Für das Neugeborenen-Screening werden wenige Blutropfen des Kindes auf eine Filterpapierkarte aufgetropft und getrocknet. Die Filterpapierkarte wird dann in ein Screeninglabor verschickt wo das getrocknete Blut untersucht wird. Das Neugeborenen-Screening ist die erfolgreichste Maßnahme zur Vermeidung gesundheitlicher Beeinträchtigungen und umfasst in Deutschland derzeit 16 Stoffwechselkrankheiten, zwei Hormonkrankheiten, die Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF), die schweren kombinierten Immundefekte (SCID), die Sichelzellerkrankung (SCD) und die spinale Muskelatrophie (SMA) und den Vitamin-B12-Mangel. Es ermöglicht bei fast allen Kindern mit einer der derzeit erfassten Zielkrankheiten eine Diagnosestellung vor dem Auftreten von Krankheitssymptomen, eine frühe Behandlung und eine normale Entwicklung.

Aktuelle Fortschritte in Diagnostik und Therapie legen jetzt eine Erweiterung des Neugeborenen-Screenings um weitere Zielkrankheiten nahe, die bislang nicht im Regelscreening in Deutschland erfasst werden. Darüber hinaus kann die Genauigkeit der Diagnosestellung durch Folgeuntersuchungen in der bereits vorhandenen Screeningkarte noch gesteigert werden. Daher bieten wir Ihnen für Ihr Kind

im Rahmen dieser Studie ein zusätzliches Neugeborenen-Screening auf 13 weitere angeborene und behandelbare Erkrankungen an. Die Studie soll herausfinden, welche der 13 zusätzlichen Zielkrankheiten (ggf. auch alle) vom Gesetzgeber zukünftig in das reguläre Neugeborenen-Screening für ganz Deutschland aufgenommen werden sollten. Eine Übersicht über die zusätzlich im Rahmen der Studie untersuchten Zielkrankheiten und kurze Erläuterungen zu den Krankheitsbildern und der jeweiligen Therapie finden Sie im Anhang. Alle Zielkrankheiten sind seltene Krankheiten, die Häufigkeit für die einzelnen Krankheiten liegen zwischen 1 von 30.000 und 1 von 500.000 Neugeborenen.

2. Ablauf der Untersuchung

Die Untersuchungen im Rahmen dieser Studie werden anhand der Filterpapierkarte durchgeführt, die das Blut enthält, das Ihrem Kind ohnehin für das Routine-Neugeborenen-Screening entnommen wird. Somit bedeutet diese Untersuchung für Ihr Kind keine zusätzliche Belastung. Die Untersuchung auf 13 zusätzliche Zielkrankheiten darf jedoch nur dann durchgeführt werden, wenn Sie (mindestens ein Elternteil / Sorgeberechtigter) zuvor Ihr schriftliches Einverständnis gegeben haben und zudem nach den Untersuchungen für das Regelscreening noch genügend Restmaterial aus der Filterpapierkarte zur Verfügung steht. Dies ist aber in der Regel der Fall. Sollte das Restmaterial für die Durchführung der Studie nicht ausreichen, erfolgt hierüber keine Mitteilung und keine Anforderung weiterer Blutproben. Ergeben sich in der Untersuchung der 13 zusätzlichen Zielkrankheiten Auffälligkeiten, wird Ihnen dies in jedem Fall mitgeteilt (s. Punkt 3). Ein unauffälliges Ergebnis der zusätzlichen Untersuchungen werden wir nicht gesondert berichten.

3. Was passiert bei einem auffälligen Ergebnis des Neugeborenen-Screenings?

Ein auffälliges Untersuchungsergebnis des Neugeborenen-Screenings bedeutet nicht zwangsläufig, dass Ihr Kind tatsächlich erkrankt ist. Ein auffälliges Screeningergebnis ist zunächst nur ein Krankheitsverdacht, der durch weitere

Untersuchungen bestätigt oder ausgeschlossen werden muss. Tatsächlich sind viele Kinder, bei denen in der ersten Untersuchung ein auffälliges Screeningergebnis festgestellt wird, in den Folgeuntersuchungen gesund.

Bei hochauffälligen Untersuchungsergebnissen wird unverzüglich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen. Geben Sie deshalb auf der Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden. Bitte vergewissern Sie sich, dass Ihre Kontaktdaten auf der Trockenblutkarte mit dem Blut Ihres Kindes korrekt und gut lesbar angegeben sind. Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden.

Je nach Art der Auffälligkeit und Dringlichkeit wird dann entweder eine weitere Trockenblutprobe (Filterpapierkarte) angefordert oder es werden weitere Untersuchungen aus Blut und / oder Urin empfohlen. Gegebenenfalls wird auch eine kurzfristige Vorstellung in einer Kinderklinik oder einem spezialisierten pädiatrischen Zentrum in Ihrer Nähe empfohlen, um dort weitere Untersuchungen zur Sicherung oder zum Ausschluss der Verdachtsdiagnose durchzuführen. Diesen Untersuchungsschritt nennt man Bestätigungsdiagnostik, da er der Überprüfung der Ergebnisse des Neugeborenencreenings dient. Bestätigt sich bei Ihrem Kind der Verdacht auf eine Erkrankung, werden im pädiatrischen Zentrum eine ausführliche Beratung sowie eine spezialisierte Weiterbetreuung und Behandlung angeboten.

4. Möglicher Nutzen für Ihr Kind durch die Teilnahme an der Studie

Sollte das zusätzliche Neugeborenencreening bei Ihrem Kind auffällig sein und tatsächlich eine der neuen Zielerkrankungen vorliegen, hat diese Vorsorgeuntersuchung einen direkten und großen Nutzen, da die Erkrankung dann in der Regel früher erkannt wird, als dies vermutlich nach bereits eingetretener Erkrankung Ihres Kindes der Fall gewesen wäre.

Alle in der Studie erfassten Krankheiten sind vererbt und angeboren. Sie können zwar nicht geheilt, aber durch eine frühzeitige Behandlung mit einer Spezialdiät und / oder Medikamenten in ihrem Schweregrad und Verlauf günstig beeinflusst werden. Wird die Erkrankung durch das Neugeborenencreening erkannt, kann früher mit einer geeigneten Behandlung begonnen werden. Die frühe Behandlung kann bei vielen Patienten die Krankheitsfolgen vollständig verhindern, zumindest aber die Auswirkungen der Erkrankung vermindern. Bei Patienten, die erst spät diagnostiziert werden, bestehen häufig bereits bleibenden Schädigungen des Gehirns oder anderer Organe. Für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall stehen entsprechend spezialisierte Kinderärzte zur Verfügung.

5. Mögliche Risiken und Belastungen

Wie bereits unter Punkt 3 beschrieben, besteht die Möglichkeit, dass Ihr Kind zunächst einen auffälligen Befund im Neugeborenencreening hat, sich dann aber in den Fol-

geuntersuchungen herausstellt, dass es gesund ist. Ein solcher (sogenannter „falsch positiver“ oder „falsch auffälliger“) Befund beruht nicht auf Laborfehlern, sondern erklärt sich in der Regel durch vorübergehende Erhöhungen von Kennwerten im Blut, die jedoch ohne Krankheitswert sind. Die Wahrscheinlichkeit für solch einen „falsch positiven Befund“ lässt sich vor der Studie nicht genau benennen, vermutlich betrifft dies aber weniger als 1% (weniger als 1 von 100) aller im Screening untersuchten Kinder. Der Erfahrung nach kann es bis zum Vorliegen des endgültigen Ergebnisses aufgrund der Verunsicherung durch das Screeningergebnis zu psychischen Belastungen der Eltern kommen. Auch für diesen Fall stehen Ihnen entsprechend spezialisierte Kinderärzte zur Beratung und Betreuung zur Verfügung.

6. Datenschutz

Während der Studie werden medizinische Befunde und persönliche Informationen von Ihrem Kind erhoben und aufgezeichnet. Die Aufzeichnung dieser Daten erfolgt zunächst in den Originalunterlagen bzw. der Akte, in die der behandelnde Arzt auch bisher alle Befunde eingetragen hat sowie in den Akten des Neugeborenencreeningzentrums Heidelberg.

Die für die Studie wichtigen Daten des Neugeborenencreenings und der Bestätigungsdiagnostik werden pseudonymisiert (d.h. ohne Nennung Ihres Namens bzw. des Namens Ihres Kindes mit einer Nummer versehen, die dem zuständigen Arzt im Screeninglabor die Identifikation Ihres Kindes erlaubt) in eine Datenbank aufgenommen. Diese Daten werden so lange aufbewahrt, wie für die Auswertungen der Studie erforderlich, mindestens jedoch 10 Jahre. Dritte erhalten keinen Einblick in Originalkrankenakten.

Eine Entschlüsselung erfolgt nur bei Rücktritt von der Studie zum Zweck der Datenvernichtung. Alle Vorschriften zur ärztlichen Schweigepflicht und zum Datenschutz werden im Rahmen dieser Studie eingehalten. Für Forschungszwecke, z.B. zur gemeinsamen Auswertung in Forschungsverbänden werden im Rahmen der DSGVO nur pseudonymisierte Daten ausgetauscht. Zur Veröffentlichung der wissenschaftlichen Ergebnisse der Studie, werden nur anonymisierte Daten – die eine Rückverfolgung zu Ihrem Kind ausschließen - ohne Namensnennung weitergegeben. Dritte erhalten niemals Einblick in personenbezogene Unterlagen. Die Filterpapierkarte für das Neugeborenencreening, die im Rahmen des Regelscreenings nur 3 Monate aufbewahrt wird, wird bis zum Abschluss der Studie aufbewahrt und im Anschluss vernichtet.

Für diese Studie erfolgte eine berufsrechtliche Beratung durch die Ethikkommission der Medizinischen Fakultät Heidelberg. Die Daten werden ausschließlich zu Zwecken dieser Studie verwendet.

Sie haben das Recht, vom Verantwortlichen (s.u.) Auskunft über die von Ihrem Kind gespeicherten personenbezogenen Daten zu verlangen. Ebenfalls können Sie die Berichtigung unzutreffender Daten sowie die Löschung der Daten oder Einschränkung deren Verarbeitung verlangen.

Der Verantwortliche für die studienbedingte Erhebung personenbezogener Daten ist:

PD Dr. med. Friederike Hörster

Tel.: 06221 56-4002,

E-Mail: friederike.hoerster@med.uni-heidelberg.de.

Bei Anliegen zur Datenverarbeitung und zur Einhaltung der datenschutzrechtlichen Anforderungen können Sie sich an folgenden Datenschutzbeauftragten der Einrichtung wenden:

Datenschutzbeauftragter

Universitätsklinikum Heidelberg

Im Neuenheimer Feld 672

69120 Heidelberg

E-Mail: Datenschutz@med.uni-heidelberg.de

Im Falle einer rechtswidrigen Datenverarbeitung haben Sie das Recht, sich bei folgender Aufsichtsbehörde zu beschweren:

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden- Württemberg

Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart

Königstraße 10a, 70173 Stuttgart

Tel.: 0711 61 55 41-0 Fax: 0711 61 55 41-15

E-Mail: poststelle@lfdi.bwl.de

Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>

7. Freiwilligkeit der Teilnahme

Die Teilnahme an dieser Studie ist freiwillig. Sie können Ihr Einverständnis jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für die weitere medizinische Versorgung Ihres Kindes zurückziehen. Bei Rücktritt von der Studie wird bereits im Rahmen der Studie gewonnenes Datenmaterial vernichtet. Die Datenaufbewahrung für das Regelscreening bleibt hiervon unberührt. Das Probenmaterial wird bei Rücktritt von der Studie nach der für das Regelscreening vorgeschriebenen Aufbewahrungsdauer von 3 Monaten vernichtet. Bitte beachten Sie, dass Daten, die bereits in wissenschaftliche Auswertungen eingeflossen sind, nicht mehr auf Ihren Wunsch gelöscht bzw. vernichtet werden können.

Sollten Sie von der Studie zurücktreten wollen, setzen sie sich bitte mit der Studienleitung in Verbindung.

8. Entstehen durch die Teilnahme Kosten für die Familie?

Die Studienteilnahme ist für Ihr Kind kostenlos.

9. Weitere Informationen

Für weitere Informationen sowie für Auskünfte über allgemeine Ergebnisse und den Ausgang der Studie steht Ihnen als ärztliche Leitung des Neugeborenencreenings Heidelberg Frau PD Dr. med. Friederike Hörster (Telefon: 06221-564002, Email: friederike.hoerster@med.uni-heidelberg.de) zur Verfügung.

Universitätsklinikum Heidelberg

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin

Dietmar Hopp Stoffwechselforschungszentrum

Neugeborenencreening

Im Neuenheimer Feld 669

69120 Heidelberg

Tel.: 06221 56-8278; -8475

Fax: 06221 56-4069

www.neugeborenencreening.uni-hd.de

ZUSÄTZLICHE ZIELKRANKHEITEN DES NEUGEBORENENSCREENINGS IM RAHMEN DER STUDIE

Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel

Störung im Abbau von Fettsäuren und Aminosäuren, die ohne Behandlung ab den ersten Lebenstagen zu Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung des Blutes, Herzfunktionsstörung, Unterzuckerung und lebensbedrohlichem Koma (Bewusstlosigkeit) führen kann. Behandlung mittels Diät und Medikamenten.

3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Lyase-Mangel

Bildungsstörung von Ketonkörpern als Energieträgern, die ohne Behandlung ab den ersten Lebenstagen zu Trinkschwäche, Erbrechen, Übersäuerung des Blutes und niedrigem Blutzucker mit Bewusstseinsstörung sowie lebensbedrohlichem Koma (Bewusstlosigkeit) führen kann. Behandlung mittels Vermeidung von verlängerten Fastenperioden sowie Gabe von Flüssigkeit und Bicarbonat in der Krise.

Carnitin-Transporter-Defekt

Störung in der Aufnahme von Carnitin, die unbehandelt zu schleichend beginnender und fortschreitender Muskel- und Herzmuskelschwäche führen kann. Nach längerem Fasten oder bei Infekten sind Unterzuckerung und Leberversagen möglich. Behandlung durch Zufuhr von Carnitin.

Cytosolischer Phosphoenolpyruvatcarboxykinase (PEPCK-C)-Mangel

Störung des Zuckerstoffwechsels, bei dem es durch Nahrungspausen oder Infektionen zu lebensbedrohlichen Unterzuckerungen kommen kann. Solche Unterzuckerungen können bereits in den ersten Lebenstagen, aber auch im späteren Verlauf des Lebens auftreten. Behandlung durch Vermeiden von Fasten und Zufuhr von Kohlenhydraten bei Infektionen.

Harnstoffzyklusdefekte

Störungen im Eiweißabbau, die ohne Behandlung ab den ersten Lebenstagen oder auch später zu lebensbedrohlichen Stoffwechselkrisen oder im Verlauf zu zunehmenden Entwicklungsstörungen führen können. Behandlung durch eiweißarme Diät und Medikamente.

Folgende Erkrankungen fallen darunter:

1. Ornithintranscarbamylase-Mangel
2. NAGS Mangel
3. Citrullinämie Typ 1
4. HHH Syndrom
5. Carbamylphosphat-Synthetase-I-Mangel
6. Arginase-Mangel
7. Carboanhydrase Mangel
8. Argininosuccinat-Lyase-Mangel

Aromatische-L-Aminosäuredecarboxylase (AADC)-Mangel

Störung in der Bildung der Neurotransmitter Serotonin, Dopamin und Adrenalin. Durch einen Mangel dieser Botenstoffe innerhalb des Nervensystems kommt es bereits in den ersten Lebensmonaten zu einer Entwicklungsverzögerung und Bewegungsstörungen, die im Verlauf des Lebens zunehmen. Die Behandlung erfolgt durch Medikamente.

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG

zur Teilnahme an:

Studie zur Erweiterung des Neugeborenen Screenings um 13 zusätzliche Zielkrankheiten

Ich bin/Wir sind heute von

Dr. _____

über die Ziele und den Ablauf der oben genannten Studie aufgeklärt worden, habe/haben die Information gelesen und hatte/hatten ausreichend Zeit, alle unsere Fragen zu stellen. Alle gestellten Fragen wurden mir/uns ausreichend und verständlich beantwortet.

Mir/uns ist bekannt, dass bei dieser Studie personenbezogene Daten verarbeitet werden sollen. Die Verarbeitung der Daten erfolgt nach gesetzlichen Bestimmungen und setzt gemäß Art. 6 Abs. 1 lit. a der Datenschutz-Grundverordnung folgende Einwilligungserklärung voraus: Ich/Wir wurde(n) darüber aufgeklärt und stimme(n) freiwillig zu, dass die im Rahmen dieser Studie erhobenen Daten, insbesondere Angaben über meine Gesundheit/die Gesundheit meines Kindes zu den in der Informationsschrift beschriebenen Zwecken in pseudonymisierter Form (d.h. ohne Nennung unseres Namens bzw. des Namens unseres Kindes) dokumentiert, ausgewertet und zu wissenschaftlichen Zwecken ggf. an Dritte (z.B. wissenschaftliche Kooperationspartner) weitergeben werden. Diese Daten werden so lange aufbewahrt, wie für die Auswertungen der Studie erforderlich, mindestens jedoch 10 Jahre. Dritte erhalten keinen Einblick in personenbezogene Unterlagen. Bei der Veröffentlichung von Ergebnissen der Studie wird der Name meines/unseres Kindes ebenfalls nicht genannt. Die personenbezogenen Daten werden anonymisiert, sobald dies nach dem Forschungszweck möglich ist.

- Ja Ich/Wir stimme(n) der Teilnahme meines/unseres Kindes an der oben genannten Studie freiwillig zu. Ich/Wir weiß/wissen, dass ich/wir diese Zustimmung jederzeit schriftlich oder mündlich, ohne Angabe von Gründen und ohne Nachteile für die weitere medizinische Versorgung meines/unseres Kindes, widerrufen kann/können.
- Nein

_____ geb. am _____
Name des Kindes

_____ *Ort, Datum* _____ *Name der/des Sorgeberechtigten in Druckschrift*

_____ *Unterschrift der/des Sorgeberechtigten*

_____ *Ort, Datum* _____ *Name der/des Sorgeberechtigten in Druckschrift*

_____ *Unterschrift der/des Sorgeberechtigten*

_____ *Ort, Datum* _____ *Unterschrift und Stempel des Arztes*