

Anlage zur Elterninformation Früherkennungsuntersuchungen bei Neugeborenen (Neugeborenen-Screening) in Bayern:

Pilotprojekt zum Neugeborenen-Screening auf Cystinose und Spinale Muskelatrophie *

Im Rahmen eines Pilotprojekts* haben Sie die Möglichkeit, aus der für das Neugeborenen-Screening Ihres Kindes abgenommenen Blutprobe kostenlos ein genetisches Screening auf zwei weitere seltene schwere Erkrankungen durchführen zu lassen.

Auch bei diesen Erkrankungen wirken die Kinder nach der Geburt noch gesund. Durch eine molekulargenetische Untersuchung können diese Erkrankungen nun bereits im Neugeborenenalter festgestellt werden. Dann kann durch frühzeitige Behandlung mit Medikamenten das Fortschreiten der Erkrankungen verhindert werden.

Wenn Sie diese Untersuchungen bei Ihrem Kind durchführen lassen möchten, füllen Sie bitte die Einwilligungserklärung aus und unterschreiben diese.

Beschreibung der Erkrankungen:

Cystinose

Häufigkeit etwa 1:100 000 bis 1:200 000

Speicherkrankheit der Aminosäure Cystin.

Unbehandelt führt die Erkrankung zunächst zu Appetitlosigkeit, Erbrechen und Gedeihstörung sowie nach wenigen Jahren zum Verlust der Nierenfunktion und zur Notwendigkeit einer Nierentransplantation. Eine frühzeitige medikamentöse Behandlung kann davor schützen.

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Häufigkeit etwa 1:10 000

Rasch fortschreitende Schädigung von Nervenzellen des Rückenmarks.

Unbehandelt führt die Erkrankung zu zunehmender Muskelschwäche, Muskellähmung und häufig zu Atemnot. Schwere Formen verlaufen unbehandelt innerhalb der ersten beiden Lebensjahre tödlich.

Mit einer frühzeitigen medikamentösen Behandlung kann der Verlauf der Erkrankung gemildert werden.

Hinweis:

Der Ablauf der Blutentnahme und die Datenverarbeitung sind in der Elterninformation zum Neugeborenen-Screening dargestellt (S. 1 und S. 3-5). Die Zustimmung/ Ablehnung des Screenings ist nur für beide Erkrankungen gemeinsam möglich. Für das Pilotprojekt erfolgt die Datenübermittlung an das Screeningzentrum entsprechend Ihrer Einverständniserklärung zum Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechsel- und Hormonstörungen und Mukoviszidose.

* Informationen zum Pilotprojekt:

Ziel des Pilotprojekts ist es, wissenschaftlich zu überprüfen, ob die Aufnahme von Cystinose und Spinaler Muskelatrophie in das bundesweit durchgeführte Neugeborenen-Screening empfohlen werden kann. Die Leitung des Pilotprojektes liegt bei der Cystinosestiftung.

**Pilotprojekt zum Neugeborenen-Screening auf
Cystinose und Spinale Muskelatrophie**

Einwilligungserklärung

Name des Kindes: _____

Name der Mutter: _____

Adresse: _____

Telefonnummer: _____

Wir wurden über das Neugeborenen-Screening auf Cystinose und Spinale Muskelatrophie sowie die Erhebung, Verarbeitung und Nutzung von personenbezogenen Daten und Befunden sowie unser Widerrufsrecht aufgeklärt.

Wir sind mit der Durchführung dieser Untersuchungen und entsprechend unserer Einverständniserklärung zum Neugeborenen-Screening einer Datenübermittlung an das zuständige Screeningzentrum bis zur Abklärung der Befunde einverstanden.

Wir sind damit einverstanden, dass bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis der Befund und unsere Kontaktdaten an einen Kinderarzt mit der entsprechenden Spezialisierung weitergegeben und wir dann direkt von diesem informiert werden.

Ort, Datum

Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Ort, Datum

Unterschrift der aufklärenden ärztlichen Person