



Elterninformation

Neugeborenenscreening Pilotprojekt für die CLN2-Krankheit

Liebe Eltern,

die Geburt Ihres Kindes liegt noch vor oder gerade hinter Ihnen. Wir wünschen Ihnen alles Gute für Ihr Kind. Zusätzlich zum regulären Neugeborenenenscreening, das für alle Neugeborenen in Deutschland angeboten und empfohlen wird, möchten wir Ihnen anbieten, bei Ihrem Kind eine Früherkennungsuntersuchung auf eine weitere angeborene und behandelbare Stoffwechselkrankheit – die CLN2-Krankheit / Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ 2 – im Rahmen einer Studie kostenfrei durchführen zu lassen. Wenn Sie an dieser Untersuchung teilnehmen wollen, benötigen wir von Ihnen eine zusätzliche Unterschrift als Bestätigung.

Impressum:

Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf (UKE), Martinistraße 52, 20246 Hamburg |

Gestaltung: SW | Foto: EH | Stand: 04.2025

1. Sinn der Studie und des Screenings auf die CLN2-Krankheit

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 Blutstropfen des Kindes auf eine Filterpapierkarte aufgetropft. 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 19 Zielkrankheiten: dreizehn Stoffwechselkrankheiten, zwei Hormonkrankheiten, die Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CF), schwere kombinierte Immundefekte, Sichelzellkrankheit und spinale Muskelatrophie. 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.

Aufgrund von aktuellen Fortschritten in Diagnostik und Therapie bieten wir Ihnen für Ihr Kind im Rahmen dieser Studie ein zusätzliches Neugeborenen Screening auf eine weitere behandelbare Stoffwechselkrankheit an, die bislang nicht im Regelscreening in Deutschland erfasst wird. Hierbei handelt es sich um die Krankheit „Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ 2 (CLN2-Krankheit, CLN2).

Informationen zur CLN2-Krankheit und deren Behandlung

Die CLN2-Krankheit ist eine angeborene, frühkindlich beginnende Nerven-Abbau-Krankheit, die auch als eine Form der „Kinder-Demenz“ bezeichnet wird. Bei dieser Krankheit kommt es nach einer zunächst symptomfreien Phase von 2-4 Jahren zu einem fortschreitenden Verlust vorhandener Fähigkeiten und letztlich zu einem schwerwiegenden neurologischen Krankheitsbild. Betroffene Kinder leiden an Krampfanfällen, einem zunehmenden Verlust der Gehfähigkeit und der Sprache sowie einem fortschreitenden Sehverlust bis zur Erblindung. Die Kinder versterben nach einer mehrjährigen Phase der Bettlägerigkeit durchschnittlich im Alter zwischen 6 und 12 Jahren. Die Häufigkeit der Erkrankung liegt nach aktuellen Schätzungen in Deutschland bei etwa 1:120.000 Kindern. Allerdings ist von einer hohen Dunkelziffer aus-

zugehen, da die Symptome sich schleichend entwickeln und die Erkrankung bei Kinderärzt:innen auf Grund ihrer Seltenheit häufig nicht gut bekannt ist. Dieser Umstand führt für viele betroffene Familien zu einer Verzögerung von mehreren Jahren bis zur richtigen Diagnose.

Für die CLN2-Krankheit gibt es seit mehreren Jahren eine zugelassene Therapie in Form einer Enzyersatztherapie. Die betroffenen Kinder erhalten dabei in zweiwöchentlichen Abständen eine Enzyminfusion (Wirkstoff: Cerliponase alfa) über ein sog. Rickham-Reservoir direkt in das Gehirn. Je früher mit der Therapie begonnen wird, desto besser ist die Wirksamkeit der Behandlung. Wird die Diagnose der CLN2-Krankheit in Folge des Neugeborenencreenings früh gestellt, kann eine frühe Therapie vor dem Auftreten von Krankheitssymptomen erfolgen.

Die Studie soll nachweisen, dass ein Neugeborenencreening auf die CLN2-Krankheit gut durchführbar ist und für betroffene Kinder einen Therapiebeginn vor Auftreten der Symptome ermöglicht. Anhand der Ergebnisse dieses Projekts kann der Gesetzgeber darüber entscheiden, ob die CLN2-Krankheit zukünftig in das reguläre Neugeborenencreening für alle Kinder in Deutschland aufgenommen werden sollte.

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-Neugeborenencreening entnommen wird. Somit bedeutet diese Untersuchung für Ihr Kind keine zusätzliche Belastung. Die Untersuchung auf die CLN2-Krankheit 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. Die Screeninguntersuchung auf die CLN2-Krankheit erfolgt im Neugeborenencreeninglabor des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf. Bei teilnehmenden Kindern aus dem Einzugsbereich anderer Screeninglabore, die Kooperationspartner dieses Pilotprojekts sind, wird nach dem Regelscreening noch vorhandenes Restmaterial zusammen mit den für die Studiendurchführung erforderlichen Daten des Kindes (s. unten) an das Neugeborenencreeninglabor Hamburg weitergeleitet.

Sollte das Restmaterial für die Durchführung der Studie nicht ausreichen, erfolgt hierüber keine Mitteilung und keine Anforderung weiterer Blutproben. Ergeben sich in der Untersuchung auf die CLN2-Krankheit 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 Neugeborenencreenings?

Ein auffälliges Untersuchungsergebnis des Neugeborenencreenings auf die CLN2-Krankheit 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. Bei einem auffälligen Ergebnis der Screeninguntersuchung werden Sie durch einen Arzt / eine Ärztin des Studienteams in Hamburg telefonisch informiert. Es ist daher ausgesprochen wichtig, dass auf der Screeningkarte Ihre gültige Telefonnummer korrekt vermerkt ist. Zusätzlich erhält der Einsender der Screeningprobe (im Einzugsbereich des Screeninglabors Hamburg Ihre Geburtsklinik bzw. Ihr Kinderarzt) bzw. bei Einsendungen aus kooperierenden Screeninglaboren der dort für die Studie verantwortliche Arzt / Ärztin) einen schriftlichen Befund. Je nach Art der Auffälligkeit wird dann entweder eine weitere Trockenblutprobe (Filterpapierkarte) angefordert oder es werden weitere Untersuchungen aus Blut empfohlen. Zur Besprechung dieser Untersuchungen wird Ihnen eine kurzfristige Vorstellung in einem spezialisierten Stoffwechselzentrum angeboten, um dort weitere Untersuchungen zur Sicherung oder zum Ausschluss der CLN2-Krankheit durchzuführen. Diesen Untersuchungsschritt nennt man Bestätigungsdiagnostik, da er der Überprüfung der Ergebnisse des Neugeborenencreenings dient. Bestätigt sich bei Ihrem Kind der Verdacht auf die CLN2-Krankheit, werden im Stoffwechselzentrum eine ausführliche Beratung sowie eine spezialisierte Weiterbetreuung und Behandlung angeboten.

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

Sollte das Neugeborenencreening im Rahmen der Studie bei Ihrem Kind auffällig sein und tatsächlich eine CLN2-Krankheit vorliegen, hat diese Vorsorgeuntersuchung einen direkten und großen Nutzen, da die Stoffwechselkrankheit dann deutlich früher erkannt wird, als dies nach bereits eingetretener Erkrankung Ihres Kindes der Fall gewesen wäre.

Die CLN2-Krankheit ist vererbt und angeboren. Sie kann zwar nicht geheilt, aber durch eine frühzeitige Behandlung mit der oben genannten Enzymerersatztherapie in ihrem Schweregrad und Verlauf günstig beeinflusst werden. Im fortgeschrittenen Krankheitsstadium kann diese Therapie den Verlust von Fähigkeiten verlangsamen, aber nicht mehr stoppen. Wird die CLN2-Krankheit hingegen durch das Neugeborenencreening schon vor dem Auftreten der Krankheitssymptome erkannt, kann früher mit der Behandlung begonnen werden. Für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall stehen Stoffwechselspezialist:innen 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 Folgeuntersuchungen herausstellt, dass es gesund ist. Ein solcher (sogenannter „falsch positiver oder falsch auffälliger“) Befund beruht in der Regel nicht auf Laborfehlern, sondern erklärt sich durch grenzwertige / vorübergehende Auffälligkeiten 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 0,1% (weniger als 1 von 1000) 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 Stoffwechselspezialist:innen zur Beratung und Betreuung zur Verfügung.

6. Datenschutz

Während der Studie werden medizinische Befunde und persönliche Informationen von Ihrem Kind erhoben und aufgezeichnet. Die für die Durchführung des Neugeborenencreenings erforderlichen Daten Ihres Kindes (Name, Geburtsdatum, Schwangerschaftswoche, ggf. Angabe zu Störfaktoren wie Transfusionen etc.) und Ihre Kontaktdaten für die Übermittlung auffälliger Befunde werden im Laborinformationssystem des Screeninglabors Hamburg gespeichert. Diese unterliegen dem Datenschutzkonzept des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf. Die Datenschutzinformation

des Neugeborenenscreeninglabors Hamburg finden Sie unter uke.de/datenschutz/patienten oder über den nebenstehenden QR-Code.



Die Aufzeichnung der Daten der Bestätigungsdiagnostik erfolgt zunächst in der Krankenakte Ihres Kindes sowie in den Akten des Neugeborenenscreenings Hamburg. Bei Auffälligkeiten im Rahmen des CLN2-Screenings werden die für die Studie wichtigen Daten des Neugeborenenscreenings und ggf. der Bestätigungsdiagnostik pseudonymisiert (d.h. ohne Nennung Ihres Namens bzw. des Namens Ihres Kindes mit einer Nummer versehen, die lediglich 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 (maximal 30 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. die Veröffentlichung der wissenschaftlichen Ergebnisse der Studie, werden nur anonymisierte Daten – die eine Rückverfolgung zu Ihrem Kind ausschließen – ohne Namensnennung weitergegeben. Die Filterpapierkarte für das Neugeborenenscreening, die im Rahmen des Regelscreenings nur 3 Monate (ggf. 12 Monate bei separater Einwilligung) aufbewahrt wird, bzw. das aus kooperierenden Screeninglaboren zugesandte Restmaterial der Screeningprobe wird mindestens bis zum Abschluss der Studie (maximal 10 Jahre) aufbewahrt und im Anschluss vernichtet.

Für diese Studie erfolgte eine berufsrechtliche Beratung durch die Ethikkommission Hamburg. Die Daten werden ausschließlich zu Zwecken dieser Studie verwendet. Sie haben das Recht, von der 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.

Verantwortlich für die studienbedingte Erhebung personenbezogener Daten ist: Prof. Dr. med. Gwendolyn Gramer, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (Telefon: 040-7410-53737, E-Mail: stw-labor@uke.de).

Studienverantwortlich in den kooperierenden Screeninglaboren sind die folgenden Personen:

Neugeborenenscreeninglabor Berlin

Dr. med. Oliver Blankenstein

Tel.: 030 4505 66798

oliver.blankenstein@charite.de

Screeningzentrum Sachsen

Standort Universitätsklinikum Leipzig

Prof. Dr. rer. nat. Uta Ceglarek

Tel.: 0341 9726 274

screening@medizin.uni-leipzig.de

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

Datenschutzbeauftragter

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

- Datenschutzbeauftragter -

Martinistraße 52 | 20246 Hamburg

Tel.: 040 7410 - 56890 | dsb@uke.de

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

**Hamburgischer Beauftragter für Datenschutz
und Informationsfreiheit (HmbBfDI)**

Ludwig-Erhard-Straße 22 | 20459 Hamburg

mailbox@datenschutz.hamburg.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 (bzw. 12 Monaten bei entsprechender Einwilligung) 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. Die Studie wird ermöglicht durch eine großzügige Förderung durch das Deutsche Zentrum für Kinder- und Jugendgesundheit (DZKJ), BioMarin Pharmaceutical Inc., Ein Herz für Kinder – Bild hilft e.V., Hamburg macht Kinder gesund e.V. und den Freundeskreis UKE für Kinder mit Demenz e.V.

9. Weitere Informationen

Für weitere Informationen sowie für Auskünfte über allgemeine Ergebnisse und den Ausgang der Studie steht Ihnen als Leiterin der Studie Frau Prof. Dr. med. Gwendolyn Gramer (Tel.: 040 7410 - 53737, E-Mail: stw-labor@uke.de) zur Verfügung.

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Neugeborenenenscreening

Gebäude N22

Martinistraße 52 | 20246 Hamburg

Tel.: 040 7410 - 53737 | Fax: 040 7410 - 57318



Einverständniserklärung

zur Teilnahme an der Studie: Neugeborenencreening Pilotprojekt für die CLN2-Krankheit

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. Eine Kopie der Elterninformation habe ich/haben wir erhalten.

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) weitergegeben werden. Diese Daten werden so lange aufbewahrt, wie für die Auswertungen der Studie erforderlich, mindestens jedoch 10 Jahre (maximal 30 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.

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.

☐ Ja ☐ 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

Name aufklärende/r Ärztin/Arzt in Druckschrift

Unterschrift aufklärende/r Ärztin/Arzt