

PATIENTENINFORMATION FÜR KINDER/JUGENDLICHE

zu

„Genetische Analysen zur Klärung der Ursache von syndromalen Krankheitsbildern, Intelligenzminderung und/oder Tumorerkrankungen“

Liebe/r,

syndromale Krankheitsbilder (Erkrankungen, wo Du viele Erkrankungen/ Veränderungen wie z.B. einen Herzfehler oder Krampfanfälle, gleichzeitig hast), eine Intelligenzminderung und Tumorerkrankungen werden durch Veränderungen unseres Erbmaterials (Mutationen) verursacht. Wir möchten verstehen, welche Veränderungen unseres Erbmaterials dafür verantwortlich sind. Daher möchten wir gerne bei möglichst vielen Betroffenen Untersuchungen hierzu durchführen und die klinischen Daten erheben.

Wir benötigen dafür von jeder Person, die wir untersuchen möchten, ca. 10 ml Blut (ist etwa 1 Esslöffel voll). Aus dem Blut reinigen wir die Erbsubstanz (DNA), in der alle Gene sind, die wir untersuchen wollen. Bei dieser Blutabnahme kann auch manchmal etwas schief gehen. Es kann zum Beispiel einen blauen Fleck geben oder es gibt eine oberflächliche Entzündung des Blutgefäßes. Manche Leute werden bei der Blutabnahme sogar kurz bewusstlos.

Wir hätten evtl. gerne auch ein kleines Stückchen Haut von Dir. Wir würden dann die eine kleine Hautproben (1x2 mm) bei Dir entnehmen. Dann würden wir Dir ein Pflaster kleben, das die Hautstellen betäubt, damit das Abschneiden der Haut nicht weh tut. Wenn die Betäubung der Hautstellen nachlässt, kann es noch für einige Stunden etwas weh tun. Dieses Gefühl kennst Du, wenn Du Dich schon einmal geschnitten hast. Nach einer Woche schauen wir uns die Stellen noch einmal an, um zu überprüfen, ob alles gut geheilt ist. Sollten Dir die Stellen, wo wir Dir ein Stückchen Haut entnommen haben, vorher weh tun, kannst Du jederzeit zu uns kommen.

Wir brauchen auch Speichel. Hierzu musst Du Speichel in ein kleines Gefäß spucken. Und wir brauchen Urin. Hierzu muss Du in ein kleines Gefäß Pipi machen. Hierbei helfen wir Dir.

Wir brauchen auch Mundschleimhaut von Dir. Dafür streichen wir Dir mit einem Wattestäbchen über die Wange im Mund. Das tut Dir nicht weh.

Damit im Labor keiner weiß, von wem das Blut/ die Hautprobe/ der Speichel/die Mundschleimhaut ist, werden während der ganzen Untersuchung immer nur Nummern auf die Röhrchen geschrieben. Die Proben werden anschließend so lange in unserem Labor aufbewahrt, bis du uns sagst, dass wir sie wegwerfen sollen. Deine Proben werden nur dazu verwendet, die syndromale Erkrankung/ Intelligenzminderung/ Tumorerkrankung besser zu verstehen.

Wenn wir etwas herausfinden, das erklärt, warum Deine Krankheit aufgetreten ist, werden wir Dir/Deinen Eltern darüber berichten. Was auch immer wir herausfinden werden, es wird leider nicht helfen, dass Du geheilt werden kannst.

Deine Teilnahme an diesem Projekt ist natürlich freiwillig, Du musst nicht teilnehmen und Du kannst jederzeit sagen, wenn Du nicht mehr möchtest, dass wir an Deinen Geweben Untersuchungen durchführen. Dies hat keinen Einfluss auf eine etwaige weitere ärztliche Behandlung .

Ich, _____, mache mit.
Vor- und Nachname

Ort, Datum Unterschrift

Ort, Datum Unterschrift aufklärender Arzt