



Humangenetik (Ltg.)

Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Sandra Dölken

Laboratoriumsmedizin (Ltg.)

Dr. med. Leon Holzscheiter
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Transfusionsmedizin (Ltg.)

Dr. med. Kaimo Hirv

Pathologie (Ltg.)

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
PD Dr. med. Marcus Kremer

Mikrobiologie/Virologie (Ltg.)

Dr. med. Hartmut Campe
Dr. med. Leon Holzscheiter

Multiple-Integration-of-Data-Annotation-Study (MIDAS)

Aufklärungsbogen Kinder 6-14 Jahre

Liebe Patientin, lieber Patient,

bei Dir besteht eine bisher ursächlich nicht geklärte Erkrankung mit Verdacht auf eine genetische (erbliche) Ursache.

In unserer Einrichtung beschäftigen wir uns mit genetischen Ursachen verschiedenster Erkrankungen. Deine Erkrankung ist möglicherweise durch eine Veränderung in einer Erbanlage oder ein „Zuviel“ oder „Zuwenig“ an genetischem Material verursacht. Einige verantwortliche Gene sind bereits bekannt, andere wiederum noch unbekannt.

Wir möchten diese Veränderung, die zu Deiner Erkrankung geführt hat, finden. Dafür sind Untersuchungen auf der Ebene der Erbanlagen nötig, die man auch „molekulargenetische Untersuchungen“ nennt. Die Untersuchungen werden an der menschlichen Erbsubstanz (DNA) durchgeführt. Die DNA wird aus dem Blut gewonnen, dafür ist eine Blutabnahme nötig. Bei einer Blutabnahme kann es z.B. zu einem Bluterguss (blauer Fleck) und ganz selten zu einer unumkehrbaren Schädigung eines Nervs kommen.

Wenn wir die genetische Ursache Deiner Erkrankung finden, können wir besser verstehen, wie sie entstanden ist. Langfristig wird die Untersuchung womöglich zu besserem Wissen über Diagnostik, Diagnose, Ursachen, Therapie und Prognose beitragen.

Wenn Du alle Deine Fragen gestellt hast, alles verstanden hast und bereit bist, bei unserer Untersuchung mitzumachen, werden wir Deine DNA untersuchen.

Angaben zu Deiner Person (Name, Geburtsdatum, etc.), zu klinischen Daten (z.B. Ausmaß der Entwicklungsverzögerung und/oder angeborenen Fehlbildungen, etc.) und zu der DNA Probe werden für die Untersuchungen verschlüsselt. Das heißt, die Leute die an Deiner Probe arbeiten, wissen nicht, von wem sie kommt. Dadurch sind Deine persönlichen Daten geschützt.

Die Teilnahme an der Untersuchung ist freiwillig.



Humangenetik

Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Sandra Dölken

Laboratoriumsmedizin

Dr. med. Leon Holzscheiter
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Transfusionsmedizin

Dr. med. Kaimo Hirv

Pathologie

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
PD Dr. med. Marcus Kremer

Mikrobiologie/Virologie

Dr. med. Hartmut Campe
Dr. med. Leon Holzscheiter

Multiple-Integration-of-Data-Annotation-Study (MIDAS)

Aufklärungsbogen Jugendliche ab 14 Jahre

Liebe Patientin, lieber Patient,

bei Ihnen besteht eine bisher ursächlich nicht geklärte Erkrankung mit Verdacht auf eine genetische, d.h. erbliche Ursache. Eine genaue Ursache für Ihre Symptome oder Beschwerden konnte trotz aller bisher vorgenommenen Untersuchungen nicht gefunden werden. Symptome, die bei Ihnen vorliegen, werden oft durch Veränderungen in einem Gen oder mehreren Genen hervorgerufen. Der Mensch hat ca. 20.000 Gene in jeder Zelle des Körpers. Gene stellen die Baupläne für die im Körper „arbeitenden“ Eiweiße (Proteine) dar. Proteine wirken z.B. bei Stoffwechselfvorgängen, aber auch beim Aufbau von Organen mit. Veränderungen (Mutationen) in Genen können durch den veränderten Aufbau des entsprechenden Proteins Fehlfunktionen und Erkrankungen auslösen. Einzelne Gene werden bereits seit vielen Jahren untersucht. Seit Kurzem ist durch die Anwendung neuer Untersuchungsverfahren (Next Generation Sequencing) auch die Untersuchung vieler oder aller Gene gleichzeitig möglich.

Erkrankungen wie Ihre können auf Veränderungen in verschiedenen Genen gleichzeitig beruhen. In der Studie werden viele Gene auf einmal untersucht und mit den Ergebnissen anderer Patienten verglichen, die ähnliche Symptome oder Beschwerden haben. Dadurch kann vielleicht die Ursache Ihrer Erkrankung gefunden werden.

Bei der Untersuchung von vielen Genen werden wir sehr viele Veränderungen des Erbguts feststellen. Diese Veränderungen werden in einer Datenbank erfasst und mit allen anderen Teilnehmern der Studie verglichen. So können wir Veränderungen, die nichts mit Ihren Symptomen zu tun haben, ausschließen. Der Vergleich mit Patienten, die ähnliche Symptome aufweisen, hilft Mutationen zu finden, die zu Ihren Beschwerden beitragen.

Ist der Grund für eine Erkrankung bekannt, kann sie oftmals besser behandelt werden. Weitere Untersuchungen sind dann nicht mehr nötig. Zudem erhalten Ihre Eltern die Information, ob Ihre Erkrankung erblich ist, das heißt, ob sie auch an Geschwister oder andere Familienmitglieder weitergegeben werden kann.

Die Untersuchung wird an DNA (Erbgut) vorgenommen, die aus einer einfachen Blutprobe gewonnen wird. Diese Blutprobe wird auch für andere Untersuchungen benötigt. Bei einer Blutabnahme kann es z.B. zur Bildung eines Blutergusses (blauer Fleck) und ganz selten zu einer irreversiblen Schädigung eines Nervs kommen.

Angaben zu Ihrer Person (Name, Geburtsdatum etc), klinischen Daten (z.B. Ausmaß der Erkrankung und/oder angeborenen Fehlbildungen etc.), sowie zur Blutprobe werden für die Untersuchungen verschlüsselt. Das heißt, die Ärzte und Forscher, die an Ihrer Probe arbeiten, wissen nicht, von wem sie stammt. Dadurch sind Ihre persönlichen Daten geschützt. Auch in der Datenbank werden die gefundenen Veränderungen Ihres Erbguts verschlüsselt eingegeben und ausgewertet.

Die Teilnahme an der Untersuchung ist freiwillig.