



Liebe Eltern,

im Rahmen von zwei Pilotprojekten haben Sie die Möglichkeit, aus der Blutprobe Ihres Kindes für das Neugeborenen-Screening Analysen auf weitere schwere, seltene Erkrankungen durchführen zu lassen. Die Studien werden nur durchgeführt, wenn die Trockenblutkarte ausreichend Material enthält und alle notwendigen Screening-Untersuchungen bearbeitet werden konnten.

## Studie: Pilotprojekt für die CLN2-Krankheit\*

Die CLN2-Krankheit (Neuronale Ceroid-Lipofuszinose Typ 2) ist eine angeborene Nerven-Abbau-Krankheit. Sie wird auch als eine Form der „Kinder-Demenz“ bezeichnet und tritt mit einer Häufigkeit von etwa 1:120.000 auf. Unbehandelt führt die Erkrankung nach einer zunächst symptomfreien Phase von zwei bis vier Jahren zu einem fortschreitenden Verlust der Sprache, der Gehfähigkeit und des Sehvermögens. Betroffene Kinder versterben durchschnittlich im Alter zwischen 6 und 12 Jahren. Eine frühzeitige Enzyersatztherapie kann den Schweregrad und den Verlauf der Erkrankung günstig beeinflussen.

Säuglinge mit der CLN2-Krankheit sind nach der Geburt meist noch asymptomatisch. Nur durch eine Untersuchung aus dem Trockenblut (Filterpapierkarte) kann die Erkrankung bereits im Neugeborenenalter zügig festgestellt und therapiert werden. Eine frühzeitig eingeleitete Behandlung verhindert schwerwiegende Verläufe. Die Bestätigungsdiagnostik wird enzymatisch und molekulargenetisch durchgeführt.

## Studie: Metachromatische Leukodystrophie (MLD)#

Die Erkrankung (Häufigkeit: etwa 1:40.000) ist eine angeborene Krankheit des Nervensystems, bei der aufgrund eines Stoffwechselfehlers die schützende Myelinschicht der Nerven zerstört wird. Die frühe Form der MLD beginnt meist mit 15-24 Monaten. Anfangs oftmals unerkant, fallen Kinder mit verminderter motorischer und geistiger Entwicklung sowie mit fortschreitenden Krankheitszeichen auf, z.B. Störungen beim Spracherwerb, Verlust der Gehfähigkeit, zunehmender Versteifung der Gliedmaßen. Die Kinder versterben etwa ein bis sieben Jahre nach der Diagnose.

Mit einer frühzeitigen medikamentösen Behandlung können das Fortschreiten und der Verlauf der Erkrankung gemildert werden. Durch eine zusätzliche Untersuchung auf bestimmte krankheitsspezifische Moleküle (Biomarker) kann die MLD bereits im Neugeborenen-Alter festgestellt werden. Die Bestätigungsdiagnostik wird molekulargenetisch durchgeführt. Eine frühzeitige Behandlung mit einem neu von der EU zugelassenen Medikament und weiteren unterstützenden Maßnahmen ist dann möglich.



## Einwilligungserklärung

**Wir wurden über das Neugeborenen-Screening auf CLN2-Krankheit und MLD sowie die Erhebung, Verarbeitung und Nutzung von personenbezogenen Daten und Befunden aufgeklärt. Der Zustimmung kann jederzeit und ohne Nachteile für mich oder mein Kind durch schriftliche Nachricht an das Screening-Labor Hannover widersprochen werden.**

**Mit der Unterzeichnung des Dokuments willige(n) ich/wir in die Durchführung der Untersuchungen zusätzlich zum erweiterten Neugeborenen-Screening ein. Mit der Durchführung sind für die Sorgeberechtigten keine Kosten verbunden.**

Wir sind damit einverstanden, dass bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis der Befund und unsere Kontaktdaten an die jeweilige Studienleitung weitergegeben werden, die uns dann direkt informiert und an ein nahegelegenes Stoffwechselforschungszentrum weitergeleitet. Im Falle eines auffälligen Ergebnisses sind wir mit Befragungen zur Lebens- und Versorgungsqualität einverstanden.

**Für MLD:** Wir sind damit einverstanden, dass bei einem auffälligen Ergebnis der Befund und unsere Kontaktdaten an das Therapiezentrum des Univ.-Klinikums Tübingen weitergegeben werden und dass wir dann direkt von diesem informiert werden.

Die Nachverfolgung auffälliger Ergebnisse (Tracking) erfolgt durch das Screening-Labor Hannover. Informationen zum Datenschutz entsprechend der DSGVO entnehmen sie bitte der Webseite <https://metabscreen.de/datenschutz/>.

Name, Vorname des Kindes:

geboren am:

Patienten-  
Etikett

Stempel  
Klinik/Praxis

Ort, Datum

Unterschrift Personensorgeberechtigte/r

Unterschrift aufklärender Arzt

\* Die Studie soll nachweisen, dass ein Neugeborenen-Screening auf die CLN2-Krankheit gut durchführbar ist, für betroffene Kinder einen Therapiebeginn vor Auftreten der Symptome ermöglicht und eine Aufnahme von CLN2 in das bundesweit durchgeführte Neugeborenen-Screening empfohlen werden kann. Kooperationspartner: Kinderklinik der Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE), Screeningzentrum Sachsen, Standort Universitätsklinikum Leipzig, Neugeborenen-Screeninglabor Berlin, Screening-Labor Hannover.

# Ziel des Pilotprojekts ist die Anwendbarkeit eines neu entwickelten Testverfahrens zur Identifikation von potenziell gefährdeten Neugeborenen für Metachromatische Leukodystrophie (MLD) prospektiv zu evaluieren. Kooperationspartner des Pilotprojekts: Universitätskinderklinik Tübingen.

Verantwortlich im Sinne der DSGVO: Laborärztliche BAG Dr. Dr. Nils Janzen, Dr. Thomas Neißer, PF 91 10 09, 30430 Hannover.

Ausführliche Informationen zu beiden Studien unter: <https://metabscreen.de/downloads-und-bestellungen/>

Stand: 2026 |V3