

Wachstumsverzögerung / Kleinwuchs

Liebe Eltern,

Störungen des Wachstums sind häufig anlagebedingt. Trotz wesentlicher medizinischer Fortschritte bleibt heute noch bei vielen Kindern und Erwachsenen die zugrunde liegende Ursache unbekannt. Aufgrund des aktuellen Wissensstandes ist davon auszugehen, dass mit den üblichen Untersuchungsverfahren nicht nachweisbare Chromosomenveränderungen oder Defekte in noch unbekanntem Erbanlagen nicht unerheblich zu der Größenvariabilität in der Bevölkerung bis hin zu schweren Formen der Wachstumsverzögerung (Kleinwuchs) beitragen. Wir sind daher im Rahmen einer wissenschaftlichen Studie bemüht unter Anwendung verschiedener genetischer und molekularbiologischer Analyseverfahren bisher unbekannte Ursachen der Wachstumsverzögerung bzw. des Kleinwuchses aufzuklären. Diese Methoden schließen auch die Analyse der Sequenzabfolge im Erbgut mittels genomweiter (Teil-) Sequenzierung ein. Ein besonderer Schwerpunkt stellt hierbei die bereits im Mutterleib beginnende (primordiale) Wachstumsverzögerung dar. Weitere Ziele der Studie sind, neue Krankheitsbilder zu erkennen und in ihrem Verlauf näher zu charakterisieren. Hieraus kann sich die Möglichkeit ergeben, die Ursache der Wachstumsverzögerung bei Ihrer Tochter/Ihrem Sohn aufzuklären und daraus zum Beispiel Aussagen über die Prognose, mögliche Behandlungswege und die Wiederholungswahrscheinlichkeit innerhalb der Familie zu treffen.

Für die Analysen wird in der Regel einmalig eine Blutprobe von Ihrer Tochter/Ihrem Sohn sowie von Ihnen benötigt. Die Blutproben von Ihnen als Eltern sind notwendig, um die Bedeutung der Untersuchungsergebnisse bei Ihrer Tochter/Ihrem Sohn beurteilen zu können. Bei bestimmten Analysen kann auch eine Beteiligung weiterer Familienangehöriger sinnvoll sein. Bei der Blutentnahme kann es zu einem Bluterguss und in sehr seltenen Fällen zur Verletzung eines Nerven, zur versehentlichen Punktion einer Arterie oder zu einer Infektion kommen. In besonderen Fällen kann auch die Untersuchung einer Gewebeprobe sinnvoll sein, d. h. zum Beispiel ein kleines Stückchen eines

Organs, welches zu diagnostischen oder therapeutischen Zwecken entnommen wurde. Hierbei ergeben sich keine zusätzlichen Risiken. Falls extra eine Gewebeprobe z. B. in Form einer kleinen Hautbiopsie (2-4 mm) entnommen würde, kann es in sehr seltenen Fällen zur Verletzung eines Nerven oder eines Blutgefäßes oder zu einer Infektion kommen. Bei einer Gewebeentnahme entsteht eine Narbe, die bei entsprechender, seltener Veranlagung überschießend sein kann.

Die erhobenen Daten werden unter Berücksichtigung der Datenschutzrichtlinien ausgewertet und anonymisiert in wissenschaftlichen Fachzeitschriften veröffentlicht.

Es besteht jederzeit die Möglichkeit die Teilnahme an dieser Studie ohne Angabe von Gründen zu widerrufen, ohne dass dies einen Einfluss auf Ihre etwaige weitere ärztliche Betreuung hat.

Vor der Einwilligung zur Teilnahme an der Studie ist insbesondere folgendes zu bedenken:

Familienuntersuchungen

Bei Familienuntersuchungen kann es ggf. zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse wie z. B. der Vaterschaft kommen. Dieses würden wir Ihnen nicht mitteilen.

Befunde können in ihrer Aussagekraft eingeschränkt sein

Mit den gegenwärtig verfügbaren Methoden lassen sich nicht alle genetischen Veränderungen nachweisen. Es besteht auch die Möglichkeit, dass Untersuchungsergebnisse in ihrer Bedeutung nicht eindeutig interpretierbar sind. Nicht in jedem Fall lassen sich derzeit aus den Ergebnissen der Untersuchung therapeutische oder prognostische Aussagen ableiten. Obwohl größte Sorgfalt angewandt wird, kann eine Probenverwechslung niemals völlig ausgeschlossen werden.

Umgang mit den Proben und Ergebnissen

Da neue Erkrankungsursachen erforscht werden, kann die Analyse längere Zeit in Anspruch nehmen.

Überschüssiges Untersuchungsmaterial bewahren wir zum Zwecke der Nachprüfung unserer Ergebnisse auf. Ergeben sich durch den wissenschaftlichen Fortschritt neue Möglichkeiten der Untersuchung, wenden wir diese bei noch nicht geklärten Fällen an.

Auf Anfrage erläutern wir Ihnen gerne die Gesamtergebnisse der Studie. Informationen über Ihre individuellen Ergebnisse werden dem Arzt, über den Sie in die Studie aufgenommen wurden, weitergeleitet und können Ihnen auf Wunsch im Rahmen einer genetischen Beratung erläutert werden. Die Mitteilung von Befunden beschränkt sich auf Ergebnisse, die zum Zeitpunkt der Untersuchungen im Zusammenhang mit der Fragestellung der Studie stehen.

Datenschutz

Im Rahmen der Studie werden personenbezogene Daten (Name, Geburtsdatum, Kontaktadresse) elektronisch gespeichert. Während der Untersuchungen erhalten die Proben eine Nummer. Sie werden nur in dieser pseudonymisierten Form bearbeitet oder an kooperierende Arbeitsgruppen weitergegeben. Eine Veröffentlichung in einer Fachzeitschrift erfolgt ebenfalls ohne Nennung der personenbezogenen Daten. Alle Personen, die Einblick in die gespeicherten Daten haben, sind zur Verschwiegenheit und zur Wahrung des Datengeheimnisses verpflichtet.

Im Falle einer Adressänderung und Wunsch auf Ergebnismitteilung bitten wir die neue Adresse Ihrem Arzt mitzuteilen.

Für die Teilnahme an der Studie möchten wir Sie bitten, die beigelegte Einwilligungserklärung sorgfältig durchzulesen und ausgefüllt und unterschrieben uns zukommen zu lassen.



Ansprechpartner für die Studie

Humangenetisches Institut
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg
Dr. med. Christian Thiel, Prof. Dr. med. Anita Rauch,
Prof. Dr. med. André Reis
Schwabachanlage 10, 91054 Erlangen
Tel.: +49-9131-85 22319
FAX: +49-9131-8523232
Email: Christian.Thiel@uk-erlangen.de

Prof. Dr. med. Helmuth-G. Dörr
Leiter der endokrinologischen Abteilung der
Universitäts-Klinik für Kinder- und Jugendliche
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg
Loschgestrasse 15, 91054 Erlangen
Tel.: +49-9131-85 33735

Informationen zur Studie

Aufklärung genetischer Ursachen der Wachstumsverzögerung / Kleinwuchs



Humangenetisches Institut
Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg
Dr. med. Christian Thiel,
Prof. Dr. med. Anita Rauch,
Prof. Dr. med. André Reis
Schwabachanlage 10, 91054 Erlangen

Prof. Dr. med. Helmuth-G. Dörr
Leiter der endokrinologischen Abteilung der
Universitäts-Klinik für Kinder- und Jugendliche
Loschgestrasse 15, 91054 Erlangen