



The University of Michigan  
Medical Center  
Ann Arbor, Michigan, USA

**Friedhelm Hildebrandt, M.D.**

*Professor of Pediatrics and of Human Genetics  
Investigator, Howard Hughes Medical Institute  
Frederick G.L. Huetwell Professor for the  
Cure and Prevention of Birth Defects  
Doris Duke Distinguished Clinical Scientist*

*University of Michigan Health System  
Pediatric Nephrology  
8220C MSRB III, Box 5646  
1150 W. Medical Center Drive  
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA  
Email: fhilde@umich.edu*

19 Januar 2011

## **Klonierung neuer Gene für nephrotisches Syndrom, Proteinurie und Nierenversagen durch glomeruläre Erkrankungen**

Sehr geehrte Kollegen,

Herzlichen Dank für Ihr Interesse an der Durchführung einer Mutationsanalyse bei Ihrem Patienten mit nephrotischem Syndrom.

Wir führen die Mutationsanalyse des *NPHS2*-Gens (Podocin) und des *WT1*-Gens kostenfrei durch. Wir wollen herausfinden, ob es einen Zusammenhang zwischen dem Vorliegen einer Mutation des *NPHS2*-Gens und dem klinischen Verlauf (z. B. Ansprechen auf Steroid- und zytotoxische Therapie, Wiederauftreten im Transplantat) gibt (Karle et al. *J Am Soc Nephrol* 13:388, 2002; Ruf et al. *J Am Soc Nephrol* 15:722, 2004). Diese Mutationsanalyse ist Teil eines Forschungsprojektes und es gibt keine allgemein gültigen Standards für diese Tests. Unsere Forschungsgruppe strebt die höchste Präzision bei der Analyse an, allerdings darf die Analyse nicht als diagnostischer Test angesehen werden, sondern nur als experimentelle Untersuchung. Diese sollte keine anderen klinischen oder labortechnischen Untersuchungen ersetzen, die normalerweise als Standard allgemein anerkannt werden.

Da diese genetischen Untersuchungen Teil eines Forschungsprojektes sind, entstehen für Sie oder Ihre Patienten keinerlei Kosten für die Blutentnahme, die Verschickung oder die Verarbeitung der Blutproben. Die Kosten für Arztbesuche oder genetische Beratungen werden von uns nicht übernommen, ebensowenig wie weitergehende Laboruntersuchungen. Ergebnisse der Untersuchung liegen im Allgemeinen 3 bis 6 Monate nach Eingang der Probe vor. Die Ergebnisse werden dem einsendenden Kollegen zugeschickt und nicht dem teilnehmenden Patienten. Die Studienteilnehmer sind daher auf ihren Arzt/Ärztin vor Ort angewiesen, dass dieser/diese ihnen die Ergebnisse mitteilt und erklärt. Wir würden uns freuen, die Ergebnisse mit dem jeweiligen Kollegen/Kollegin zu besprechen und zu erklären. Für Studienteilnehmer, die zum Zeitpunkt der Erfassung keine Diagnose eines nephrotischen Syndroms haben, wird kein Bericht verfasst. Wenn ein Teilnehmer nach dem Studieneintritt ein nephrotisches Syndrom entwickelt, sollte der behandelnde Arzt uns kontaktieren, so dass das Ergebnis der Mutationsanalyse dem/der behandelnden Kollegen/Kollegin mitgeteilt werden kann.

Wir möchten Sie ebenfalls herzlich bitten, unseren klinischen Fragebogen auszufüllen. Dieser beinhaltet nicht nur wichtige Informationen bezüglich der Familienanamnese, des Krankheitsbildes, des Therapieansprechens und extrarenaler Probleme, sondern auch der Herkunft des Patienten. Unsere Daten weisen darauf hin, dass bestimmte Volksgruppen unterschiedlich von Mutationen in den bisher bekannten Genen Podocin und Nephtrin betroffen sind. Unsere Forschungsgruppe möchte insbesondere auch Genotyp/Phänotyp-Korrelationen aufklären. Daher möchten wir Sie bitten, die Herkunft Ihres Patienten so genau wie möglich zu beschreiben. Mehrfachnennungen beim Ankreuzen der Felder sind möglich.

Aufgabe des behandelnden Arztes ist die Besprechung der Einverständniserklärung mit dem/der interessierten Patienten/Patientin bzw. dessen/deren Eltern inklusive der Bestätigung, dass der/die

TeilnehmerIn die Art des Forschungsprojektes und seine Implikationen verstanden hat. Mit der Zusendung der unterschriebenen Einverständniserklärung an die Forschungsgruppe sollte eine Kopie des Dokuments beim Studienteilnehmer und dem behandelnden Arzt verbleiben.

Bitte schicken Sie Folgendes an unsere Forschungsgruppe in Ann Arbor, USA:

1. Unterschriebene Einverständniserklärung
2. Ausgefüllter klinischer Fragebogen
3. Blutprobe: 3 bis 10 ml EDTA oder Na-Heparin-Vollblut pro Teilnehmer
4. Invoice-Formular (siehe unten)

**Proben ohne unterschrieben Einverständniserklärung können nicht verarbeitet und untersucht werden!**

Wir werden weiterhin die Versandkosten Ihrer Proben tragen. Da es aber in der Vergangenheit leider zum Missbrauch unserer Kundennummern kam, haben wir unser Procedere geändert: Bitte kontaktieren Sie Dr. Virginia Vega-Warner per e-mail ([mutation@renalgenes.org](mailto:mutation@renalgenes.org)), um unsere Kundennummer in Erfahrung zu bringen und Ihre Probe kostenfrei zu versenden.

Bitte benachrichtigen Sie uns per e-mail an [mutation@renalgenes.org](mailto:mutation@renalgenes.org) oder an [fhilde@umich.edu](mailto:fhilde@umich.edu) von der Verschickung Ihrer Proben inklusive der Tracking-Nummer, damit wir die Sendung verfolgen und eine prompte Verarbeitung sicherstellen können. Bitte zögern Sie nicht, uns mit Ihren Fragen zu kontaktieren.

Mit herzlichen Grüßen,

Friedhelm Hildebrandt, MD

*Professor of Pediatrics and of Human Genetics  
Investigator, Howard Hughes Medical Institute  
Frederick G.L. Huetwell Professor for the  
Cure and Prevention of Birth Defects  
Doris Duke Distinguished Clinical Scientist*

**Das idiopathische nephrotische Syndrom  
(Fragebogen, Version Januar 2010)**

Prof. Dr. F. Hildebrandt, Ann Arbor

*Vielen Dank, daß Sie unseren Fragebogen beantworten.*

**Patientenstammdaten**

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_ geb. am:    /   /     
TT / MM / JJJJ

M  W Größe:    cm Gewicht vor Erkrankung:    kg

Sind die Eltern blutsverwandt?  Ja  Nein  
 Verwandte mit nephrotischem Syndrom:  Mutter  Bruder  
 Vater  Schwester  
 Sonstige: \_\_\_\_\_

Herkunft:  Afrikanisch  Afroamerikanisch  Arabisch  Asiatisch  Chinesisch  Europäisch  
 Finnisch  Skandinavisch  Slavisch  Indianisch  Indisch  Japanisch  
 Lateinamerikanisch  Pazifisch  Türkisch  Andere: \_\_\_\_\_

**I. Anamnese zum Zeitpunkt der Erstmanifestation am**

**1. Symptomatik (Erstmanifestation)**

Akut aufgetreten  Ödeme  
 Zufällig beobachtet  Hypertonie (ohne Therapie)  
 herapiebedürftig  
 Sonstige: \_\_\_\_\_

**2. Labordaten (Erstmanifestation)**

Blut:  Kreatinin:    mg/dl  Urin:  Proteinurie    g/tag oder  
 GFR:    ml/min    g/g krea  
 Gesamteiweiß:    g/l  selektiv  unselektiv  
 Albumin:    g/l  Hämaturie  
 Immunologische Auffälligkeiten  Ja  Nein  
 (immunglobuline /  
 komplementfaktoren)  
 Wenn ja welche: \_\_\_\_\_

**3. Biopsie**

	1 Biopsie /_____ MM / YYYY	2 Biopsie /_____ MM / YYYY
MCNS (minimal change nephrotic syndrome)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
FSGS (fokal-segmental-sklerosierende Glomerulonephritis)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sonstige: _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Patientenname: \_\_\_\_\_

## II. Therapiemaßnahmen

1. Steroide  Ja  Nein

Steroidsensibel

Komplette Remission

Rezidiv  Ja  Nein

Partielle response

Rezidiv  Ja  Nein

Steroidresistent

2. Cytostatika  Ja  Nein

Medikament: \_\_\_\_\_

Klinisches Ergebnis: \_\_\_\_\_

Cyclosporin A  Ja  Nein

Klinisches Ergebnis: \_\_\_\_\_

3. Dialyse / Transplantation

MM / YYYY

Beginn der Dialyse: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Transplantation: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Transplantation: \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Transplantat-Versagen durch:

Rezidiv

Verlust der Nierenfunktion durch:

Rezidiv

Abstoßung

Am: \_\_\_\_\_MM/\_\_\_\_\_YYYY

## III. Extrarenale Assoziationen

Der Patient leidet oder litt unter einer der unten angegebenen Erkrankungen:

Taubheit

Wachstumsstörungen

Fehlbildungen des

Blindheit

Gesichtsfehlbildungen

Urogenitaltrakte

Mikrocephalie

Hexadaktylie

Fehlbildungen des Herzens

Geistige Retardierung

Spondyloepiphyseale

Allergien

Dysplasie (Schminke-disease)

Andere: \_\_\_\_\_

## IV. Bemerkungen

*Wir danken Ihnen sehr für Ihre Mitarbeit.*

*Bitte füllen Sie noch folgende Zeilen aus, damit wir Sie bei Rückfragen erreichen können.*

Name: \_\_\_\_\_

Anschrift: \_\_\_\_\_

Anschrift: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

Fax: \_\_\_\_\_

eMail: \_\_\_\_\_

## **BLUTENTNAHME FÜR MOLEKULARBIOLOGISCHE UNTERSUCHUNGEN**

1. Anmeldung der Blutentnahme: Bitte setzen Sie am Tage der Abnahme oder wenige Tage zuvor Herrn Prof. Hildebrandt (Tel/Fax s.u.) in Kenntnis setzen oder schreiben Sie eine E-mail an [mutation@renalgenes.org](mailto:mutation@renalgenes.org) mit der Tracking-Nummer der Sendung.
2. Blutentnahme unter sterilen Bedingungen. 3-5 ml EDTA- oder heparinisiertes Blut (Na-Heparin) entnehmen. Proben sofort nach Abnahme gut mischen.
3. Blutproben zu jeder Zeit bei Raumtemperatur belassen, niemals kühlen oder einfrieren.
4. Formulare: Bitte legen Sie Ihrer Probe folgende ausgefüllte Formulare bei:
  - a) Die vom Patienten oder dem Sorgeberechtigten unterschriebene Einverständniserklärung.
  - b) Den klinischen Fragebogen und, falls vorhanden, sonstige Unterlagen, z. B. Biopsie-Berichte, Arztbriefe.
  - c) Mit den Unterlagen der Versandfirma eine Zollerklärung (Invoice, s. u.)
5. Transport: Bitte versenden Sie jede Blutprobe auf dem schnellsten Wege an untenstehende Adresse. Um den Empfang innerhalb von 48 Stunden zu gewährleisten, benutzen Sie bitte unseren kostenlosen Kurier-Dienst. Die Kundennummer wird Ihnen Dr. Gil Chernin ([gilc@med.umich.edu](mailto:gilc@med.umich.edu)) gerne mitteilen.

### **Versand bitte an:**

**Prof. Dr. med. F. Hildebrandt**  
**University of Michigan**  
Department of Pediatrics  
8220C MSRB III  
1150 West Medical Center Drive  
Ann Arbor, Michigan 48109-5646, USA  
eMail: [fhilde@umich.edu](mailto:fhilde@umich.edu)



The University of Michigan  
**Medical Center**  
*Ann Arbor, Michigan, USA*

**Friedhelm Hildebrandt, M.D.**  
Professor of Pediatrics and of Human Genetics  
Investigator, Howard Hughes Medical Institute  
Frederick G.L. Huetwell Professor for the  
Cure and Prevention of Birth Defects

*University of Michigan Health System  
Pediatric Nephrology  
8220C MSRB III, Box 5646  
1150 W. Medical Center Drive  
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA  
Email: fhilde@umich.edu*

## **Patienteninformation**

Sehr geehrte Patientinnen und Patienten,

bei Ihnen wurde eine Form des nephrotischen Syndroms diagnostiziert. Da Sie von Ihrem betreuenden Arzt auf unsere Studie aufmerksam gemacht worden sind, möchten wir Ihnen diese Studie kurz vorstellen:

Das nephrotische Syndrom hat 'viele Gesichter'. Oft heilt diese Erkrankung aus oder spricht gut auf Cortison an. Es gibt jedoch auch Formen, bei denen dieses Medikament nicht helfen kann oder es zu einem zunehmendem Verlust der Nierenfunktion kommen kann.

In den meisten Fällen tritt diese Erkrankung nur bei einem Familienmitglied auf ('sporadisch'), die Krankheit wird innerhalb der Familie nicht vererbt. Seltener sind familiäre Verläufe mit mehreren betroffenen Familienmitgliedern. Sowohl für die familiären als auch die sporadischen Formen des nephrotischen Syndroms konnten Veränderungen in verschiedenen Genen nachgewiesen werden. Dabei konnte gezeigt werden, dass mehrere veränderte Gene an der Entstehung der Erkrankung beteiligt sind, und es ist sehr wahrscheinlich, dass in Zukunft noch Veränderungen in weiteren Genen gefunden werden, die diese Krankheit verursachen können.

### **Inhalt dieser Studie**

Mit Hilfe molekularbiologischer Methoden ist es heute möglich geworden, durch die Untersuchung von Blutproben diese Gendefekte bei Patienten aufzudecken. Durch die Identifizierung dieser Gendefekte kann unter Umständen die Diagnose der Erkrankung bestätigt werden. Dabei wollen wir auch untersuchen, ob ein Zusammenhang zwischen den verschiedenen Mutationen in den verschiedenen Genen und dem klinischen Verlauf der Krankheit bei den jeweiligen Patienten besteht. Zum Beispiel könnte es sein, dass wir einen Zusammenhang von Mutationen in einem bestimmten Gen und dem klinischen Verlauf nachweisen können, wie zum Beispiel, ob ein Patient auf eine Steroidtherapie ansprechen, ob andere toxischere Medikamente wirken oder ob ein Wiederauftreten der Erkrankung nach einer Nierentransplantation vorkommt.

Die Untersuchung kann mehrere Jahre dauern, ein Ergebnis, d.h. ein möglicher Nachweis der oben beschriebenen Zusammenhänge können wir nicht garantieren. Wir können Ihnen selbst keinen Vorteil aus den Ergebnissen dieser Studie versprechen. Allerdings kann diese Art der Untersuchung unter Umständen die gestellte Diagnose bestätigen und helfen, die Entstehungsgründe der bei Ihnen vorliegenden Krankheit genauer zu verstehen.

### **Mitteilung der Ergebnisse**

Die im Rahmen dieser Studie gewonnenen Ergebnisse, welche Sie oder auch Ihre Familie betreffen, können Sie im Rahmen einer genetischen Beratung erfahren. Falls Sie dies wünschen, nehmen Sie bitte Kontakt mit Ihrem Arzt oder direkt mit uns auf.

## **Teilnahme an der Studie**

Für Sie bedeutet das, daß Sie *einmalig* eine Blutprobe von ca. 3-5 ml, was einer kleinen Menge entspricht, spenden sollten. Von dieser wird das Erbmateriale (DNA) gewonnen und untersucht. Um eine weitere Blutentnahme zu vermeiden, wird die gewonnene DNA gelagert und ausschließlich für die molekularbiologische Untersuchung von Genen, die als Ursache für das nephrotische Syndrom in Frage kommen, verwendet.

Um einen Zusammenhang zwischen den gefundenen genetischen Veränderungen und dem klinischen Verlauf der Patienten festzustellen werden klinische Daten des Patienten erhoben und entsprechend des Datenschutzgesetzes aufbewahrt. Die wissenschaftliche Auswertung und Veröffentlichung der Daten erfolgt in anonymisierter Form. Alle Mitarbeiter in Ihrem betreuenden Zentrum sowie im Labor an der Kinderklinik in Freiburg und im Labor von Prof. Hildebrandt in Ann Arbor/USA unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Mit der Durchführung dieser Studien werden keinerlei kommerzielle Ziele verfolgt. Eine Weitergabe der Ergebnisse und Daten an Dritte erfolgt nicht. Sie haben jederzeit die Möglichkeit, von dieser Studie zurückzutreten und die Vernichtung Ihrer Proben und der personenbezogenen Daten zu verlangen.

Für Rückfragen zu dieser Studie steht Ihnen Ihr betreuender Arzt (N.N.) sowie das Labor von Prof. Hildebrandt an der Kinderklinik Freiburg gerne zur Verfügung. Wir danken Ihnen für Ihre Bereitschaft, aktiv an der Untersuchung teilzunehmen.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. F. Hildebrandt



The University of Michigan  
**Medical Center**  
*Ann Arbor, Michigan, USA*

**Friedhelm Hildebrandt, M.D.**

Professor of Pediatrics and of Human Genetics  
Investigator, Howard Hughes Medical Institute  
Frederick G.L. Huetwell Professor for the  
Cure and Prevention of Birth Defects

*University of Michigan Health System  
Pediatric Nephrology  
8220C MSRB III, Box 5646  
1150 W. Medical Center Drive  
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA  
Email: fhilde@umich.edu*

## **KINDER-INFORMATION**

Liebe Patientin, lieber Patient,

die Ärzte haben bei Dir eine Krankheit der Niere festgestellt, die sie nephrotisches Syndrom nennen. Die Nieren sind dafür da, dass Dein Körper die Flüssigkeit, die Du trinkst, wieder ausscheiden kann. Weil Dein Nierenfilter undicht ist, verliert Dein Körper beim Wasserlassen Eiweiss, das normalerweise dazu hilft, das Wasser in den Gefäßen zu halten. Dadurch kommt es an anderen Stellen in Deinem Körper zu einer Ansammlung von zu viel Wasser. Deswegen bekommst Du dann einen dicken Bauch oder geschwollene Augen.

Wir Ärzte wissen noch nicht genau, warum es zu dieser Krankheit kommt. Die Krankheit ist auch nicht immer gleich. Bei manchen Kindern ist sie schwerer als bei anderen. Niemand weiss genau, warum das so ist. Einige Wissenschaftler haben herausgefunden, dass es bei manchen Kindern Veränderungen im Erbgut gibt, die es bei anderen Kindern nicht gibt. Diese Veränderungen können uns Ärzten manchmal helfen zu sagen, um welche Krankheit es sich handelt und die Ärzte verstehen dann besser, warum es zu der Krankheit kommt. In ganz ferner Zukunft können wir dann dadurch vielleicht auch voraussagen, wie wir Kindern mit dieser Krankheit besser helfen können. Aber bis das herausgefunden wird, kann es noch sehr lange dauern. Mit dieser Untersuchung wollen wir nachschauen, ob bei Dir solche Veränderungen im Erbgut vorliegen. Diese Veränderungen können wir finden, indem wir eine kleine Menge Blut von Dir untersuchen.

### **Was bedeutet dies für Dich, wenn Du mitmachen willst?**

Für Dich bedeutet dies, dass Du einmal eine kleine Menge Blut spenden solltest. Um Dir aber Schmerzen zu ersparen, kann man dieses Blut abnehmen, wenn der Arzt Dein Blut so oder so anschauen will, so dass für Dich keine zusätzliche Belastung entsteht. Aus diesem Blut gewinnen wir dann ein Material, DNA genannt, das die Information über Dein Erbgut enthält und in dem wir diese Veränderungen suchen. Diese DNA werden wir so lange aufbewahren, bis wir mit den Untersuchungen fertig sind. Du kannst aber jederzeit sagen, dass Du nicht mehr willst, dass wir diese Untersuchungen machen, und wir werfen diese DNA weg. Alle Ergebnisse, die wir finden, werden wir nicht an andere weitergeben. Alle, die an der Studie mitarbeiten, sind zur Verschwiegenheit verpflichtet.

Wenn Du die Ergebnisse erfahren willst, musst Du das uns oder Deinen Eltern sagen und ein extra dafür ausgebildeter Arzt wird Dir die Ergebnisse mitteilen und erklären.

Wir danken Dir für die Bereitschaft, an der Untersuchung mitzumachen.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. F. Hildebrandt



The University of Michigan  
**Medical Center**  
Ann Arbor, Michigan, USA

**Friedhelm Hildebrandt, M.D.**

Professor of Pediatrics and of Human Genetics  
Investigator, Howard Hughes Medical Institute  
Frederick G.L. Huetwell Professor for the  
Cure and Prevention of Birth Defects

*University of Michigan Health System  
Pediatric Nephrology  
8220C MSRB III, Box 5646  
1150 W. Medical Center Drive  
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA  
Email: fhilde@umich.edu*

## **ELTERNINFORMATION**

Sehr geehrte Eltern,

bei Ihrem Kind wurde eine Form des nephrotischen Syndroms diagnostiziert. Da Sie von Ihrem betreuenden Arzt auf unsere Studie aufmerksam gemacht worden sind, möchten wir Ihnen diese Studie kurz vorstellen:

Das nephrotische Syndrom hat 'viele Gesichter'. Oft heilt diese Erkrankung aus oder spricht gut auf Cortison an. Es gibt jedoch auch Formen, bei denen dieses Medikament nicht helfen kann oder es zu einem zunehmendem Verlust der Nierenfunktion kommen kann.

In den meisten Fällen tritt diese Erkrankung nur bei einem Familienmitglied auf ('sporadisch'), die Krankheit wird innerhalb der Familie nicht vererbt. Seltener sind familiäre Verläufe mit mehreren betroffenen Familienmitgliedern. Sowohl für die familiären als auch die sporadischen Formen des nephrotischen Syndroms konnten Veränderungen in verschiedenen Genen nachgewiesen werden. Dabei konnte gezeigt werden, dass mehrere veränderte Gene an der Entstehung der Erkrankung beteiligt sind und es ist sehr wahrscheinlich, dass in Zukunft noch Veränderungen in weiteren Genen gefunden werden, die diese Krankheit verursachen können.

### **Inhalt dieser Studie**

Mit Hilfe molekularbiologischer Methoden ist es heute möglich geworden, durch die Untersuchung von Blutproben diese Gendefekte bei Patienten aufzudecken. Durch die Identifizierung dieser Gendefekte kann unter Umständen die Diagnose der Erkrankung bestätigt werden. Dabei wollen wir auch untersuchen, ob ein Zusammenhang zwischen den verschiedenen Mutationen in den verschiedenen Genen und dem klinischen Verlauf der Krankheit bei den jeweiligen Patienten besteht. Zum Beispiel könnte es sein, dass wir einen Zusammenhang von Mutationen in einem bestimmten Gen und dem klinischen Verlauf nachweisen können, wie zum Beispiel, ob ein Patient auf eine Steroidtherapie anspricht, ob andere toxischere Medikamente wirken oder ob ein Wiederauftreten der Erkrankung nach einer Nierentransplantation vorkommt.

Die Untersuchung kann mehrere Jahre dauern, ein Ergebnis, d.h. ein möglicher Nachweis der oben beschriebenen Zusammenhänge, können wir nicht garantieren. Wir können Ihnen selbst keinen Vorteil aus den Ergebnissen dieser Studie versprechen. Allerdings kann diese Art der Untersuchung unter Umständen die gestellte Diagnose bestätigen und helfen, die Entstehungsgründe der bei Ihnen vorliegenden Krankheit genauer zu verstehen.

### **Mitteilung der Ergebnisse**

Die im Rahmen dieser Studie gewonnenen Ergebnisse, welche Sie oder auch Ihre Familie betreffen, können Sie im Rahmen einer genetischen Beratung erfahren. Falls Sie dies wünschen, nehmen Sie bitte Kontakt mit Ihrem Arzt oder direkt mit uns auf.

### **Teilnahme an der Studie**

Um eine weitere Blutentnahme zu vermeiden, wird die gewonnene DNA gelagert und ausschließlich für die molekularbiologische Untersuchung von Genen, die als Ursache für das nephrotische Syndrom in Frage kommen, verwendet.

Um einen Zusammenhang zwischen den gefundenen genetischen Veränderungen und dem klinischen Verlauf der Patienten festzustellen werden klinische Daten des Patienten erhoben und entsprechend des Datenschutzgesetzes aufbewahrt. Die wissenschaftliche Auswertung und Veröffentlichung der Daten erfolgt in anonymisierter Form. Alle Mitarbeiter in Ihrem betreutem Zentrum sowie im Labor an der Kinderklinik in Freiburg und im Labor von Prof. Hildebrandt in Ann Arbor/USA unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Mit der Durchführung dieser Studien werden keinerlei kommerzielle Ziele verfolgt. Eine Weitergabe der Ergebnisse und Daten an Dritte erfolgt nicht. Sie haben jederzeit die Möglichkeit, von dieser Studie zurückzutreten und die Vernichtung Ihrer Proben und der personenbezogenen Daten zu verlangen.

Für Rückfragen zu dieser Studie steht Ihnen Ihr betreuender Arzt (N.N.) sowie das Labor von Prof. Hildebrandt an der Kinderklinik Freiburg gerne zur Verfügung. Wir danken Ihnen für Ihre Bereitschaft, aktiv an der Untersuchung teilzunehmen.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. F. Hildebrandt



The University of Michigan  
Medical Center  
Ann Arbor, Michigan, USA

**Friedhelm Hildebrandt, M.D.**  
Professor of Pediatrics and of Human Genetics  
Investigator, Howard Hughes Medical Institute  
Frederick G.L. Huetwell Professor for the  
Cure and Prevention of Birth Defects

*University of Michigan Health System  
Pediatric Nephrology  
8220C MSRB III, Box 5646  
1150 W. Medical Center Drive  
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA  
Email: fhilde@umich.edu*

### **EINVERSTÄNDISERKLÄRUNG**

Im Labor von Prof. Hildebrandt an der Universitäts-Kinderklinik Freiburg und in AnnArbor/USA, University of Michigan, werden mit Hilfe molekularbiologischer Methoden Gene, die als Ursache für das nephrotische Syndrom in Frage kommen, auf Mutationen untersucht. Da ein Mitglied Ihrer Familie an einer solchen Krankheit erkrankt ist, sind die Untersucher besonders daran interessiert, DNA von dem betroffenen Kind (Patient) und gegebenenfalls seinen Eltern zu untersuchen, um dadurch eventuell neue Erkenntnisse über die Ursache der Erkrankung zu erhalten.

Es werden einmalig ca. 3-5 ml Blut benötigt.

Die Familien, welche an dieser Untersuchung teilnehmen, werden keinen unmittelbaren Nutzen aus den Ergebnissen haben. Möglicherweise kann allerdings die Diagnose der Erkrankung bestätigt werden und unter Umständen können in Zukunft andere betroffenen Patienten von den neuen Erkenntnissen profitieren.

Die durch die Blutabnahme gewonnene DNA wird gelagert und ausschließlich für die molekularbiologische Untersuchung von Genen, die als Ursache für das nephrotische Syndrom in Frage kommen, verwendet. Um einen Zusammenhang zwischen den gefundenen genetischen Veränderungen und dem klinischen Verlauf der Patienten festzustellen, werden klinische Daten des Patienten erhoben und entsprechend des Datenschutzgesetzes aufbewahrt. Die wissenschaftliche Auswertung und Veröffentlichung der Daten erfolgt in anonymisierter Form. Alle Mitarbeiter in Ihrem betreuendem Zentrum sowie im Labor an der Kinderklinik in Freiburg und im Labor von Prof. Hildebrandt in Ann Arbor/USA unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Mit der Durchführung dieser Studien werden keinerlei kommerzielle Ziele verfolgt. Eine Weitergabe der Ergebnisse und Daten an Dritte erfolgt nicht. Sie haben jederzeit die Möglichkeit, von dieser Studie zurückzutreten und die Vernichtung Ihrer Proben und der personenbezogenen Daten zu verlangen.

Ich/wir sind damit einverstanden, dass mir bzw. meinem/n Kind/ern, die an nephrotischem Syndrom erkrankt sind, zum Zweck der DNA-Isolierung für molekularbiologische Untersuchungen Blut abgenommen wird.

Ich/wir sind uns bewußt, dass ich/wir jederzeit die Möglichkeit haben, meine/unsere Einverständniserklärung zu widerrufen und dass dann die noch von mir/ unserem Kind vorliegenden Proben vernichtet werden.

Ein Exemplar der Eltern- bzw. Kinder und Patienteninformation und des Aufklärungsbogens wurde uns ausgehändigt.

Den vorausgehenden Text habe ich/wir gelesen und zur Kenntnis genommen.

Ort, Datum (bitte für jede Unterschriftszeile einzeln), Name und Unterschrift.

---

der/s Patientin/en

---

der Eltern

---

des behandelten Arztes



The University of Michigan  
Medical Center  
Ann Arbor, Michigan, USA

**Friedhelm Hildebrandt, M.D.**  
Professor of Pediatrics and of Human Genetics  
Investigator, Howard Hughes Medical Institute  
Frederick G.L. Huetwell Professor for the  
Cure and Prevention of Birth Defects

*University of Michigan Health System  
Pediatric Nephrology  
8220C MSRB III, Box 5646  
1150 W. Medical Center Drive  
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA  
Email: fhilde@umich.edu*

## Invoice

**Shipper:**

**Consignee:**

F. Hildebrandt, MD  
University of Michigan  
Department of Pediatrics  
8220C MSRB III  
1150 West Medical Center Drive  
Ann Arbor, MI 48109-5646  
USA

**Content:**

1 Parcel containing:  
Documents and human blood or DNA, **non hazardous,**  
**non toxic, non infectious,** sample for laboratory use only,  
no commercial value

\$ 1 value for customs purposes only.

---

Date / Signature