

University of Michigan
Department of Pediatrics
8220C MSRB III
1150 West Medical Center Drive
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA
Fax:+1-734-615-1386

**Zentrum für Kinderheilkunde
und Jugendmedizin**
Klinik I: Allgemeine Kinderheilkunde und
Jugendmedizin
Mathildenstr. 1
79106 Freiburg
Tel.: 0761/270-4513
Fax: 0761/270-4533

Sehr verehrte APN-Mitglieder,

auf der Studentagung der APN am 20.03.2004 wurde die Studie „Genidentifizierung bei Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege“ von Prof. Hildebrandt's Labor in Freiburg von der APN angenommen. Aus diesem Grund möchten wir Sie nun um die Zusendung von Blutproben von Kindern mit Urogenitalfehlbildungen aus ihrer Pädiatrisch-Nephrologischen oder Pädiatrisch-Urologischen Ambulanz mit Hinweis auf familiäre Vererbung bitten. Die Blutproben können Sie kostenlos an das Labor von Prof. Hildebrandt in Freiburg schicken. Nähere Angaben zum Versand und die nötigen Unterlagen wie Einverständniserklärung, Fragebogen und Patienten-Information finden Sie auf der Homepage www.renalgenes.org

Aufgrund der Hypothese, dass der Ursache von Urogenitalfehlbildungen ein pleiotroper Effekt zugrunde liegt (Mutationen in einem Gen verantwortlich für verschiedenartige Fehlbildungen), soll das klinische Spektrum nicht eingrenzt und Kinder mit folgenden Fehlbildungen/Krankheitsbildern eingeschlossen werden:

Nierenagenesie, Nierenhypoplasie, Nierendysplasie, Multizystische Dysplasie, Hydronephrose, Ureterabgangsstenose, Ureterfehlbildung, Fehlbildung der Uretermündung und Vesikoureteraler Reflux (Definitionen siehe Anhang).

Wir hoffen auf eine gute und erfolgreiche Zusammenarbeit. Für weitere Fragen stehen wir Ihnen jederzeit gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Friedhelm Hildebrandt

Anhang

Definitionen der Fehlbildungen

Nierenagenesie: Fehlen der Niere aufgrund Anlagestörung der Ureterknospe, des Nierenblastems oder der Nierengefäße.

Nierenhypoplasie: Signifikant reduzierte Nierenmasse (verminderte Anzahl an Renculi, Pyramiden und funktionstüchtigen Einheiten) bei sonst regelrechtem Aufbau.

Nierendysplasie: Fehlerhafte Differenzierung des metanephrogenen Gewebes mit abnormen Strukturen wie fetalen Glomeruli und fehlender Vereinigung von Tubuli und Glomeruli.

Multizystische Dysplasie: Schwere zystische Dysplasie mit extrem großer "Niere" gefüllt mit multizystischen Strukturen ohne Funktion.

Hydronephrose: Sackartige Ausweitung des Nierenhohlsystems als Folge einer Harnabflussbehinderung mit nachfolgendem Untergang von Nierengewebe. Zunächst gekennzeichnet durch Funktionsstörung der Tubuli, später auch der Glomeruli und Parenchymatrophie.

Ureterabgangsstenose: Harnleiterstenose am Abgang aus dem Nierenbecken.

Ureterfehlbildung: Harnleiterbildungsfehler, z.B. Ureter duplex, Ureterdivertikel, Ureterozele, Harnleiterektopie, Harnleiterdystopie, Harnleiterklappen.

Fehlbildung der Uretermündung: Bei primärem Megaureter ist die Dilatation des Harnleiters durch eine Störung im Ureterverlauf selbst bedingt. Beim sekundären Megaureter bildet eine Funktionsstörung der Blase und Ureter die Ursache des Megaureters.

Vesikoureteraler Reflux: Rückfluss von Harn aus der Blase in den Harnleiter durch zu kurzen intramuralen Verlauf des Harnleiters. Beim sekundären Reflux bildet die gestörte Blasenfunktion (neurogene Blase) oder eine infravesikale Obstruktion die Ursache des Rückflusses des Urins aus der Blase in den Harnleiter.

Internationale Einteilung nach Heikel und Parkkulainen:

- I: Retrograde Kontrastierung des Ureters allein, ohne Dilatation.
- II: Füllung des Ureters, des Nierenbeckens und der Kelche, ohne Dilatation.
- III: Füllung des Ureters, des Nierenbeckens und der Kelche, mit Dilatation; spitze Fornices.
- IV: Füllung des Ureters, des Nierenbeckens und der Kelche, mit Dilatation; stumpfe Fornices, Papillen konvex.
- V: Füllung des Ureters, des Nierenbeckens und der Kelche, mit schwerer Dilatation; keulenförmige Kelche, Papillen konkav.

BLUTENTNAHME FÜR MOLEKULARBIOLOGISCHE UNTERSUCHUNGEN

Wir bitten Sie, folgende Punkte zu beachten:

1. Anmeldung der Blutentnahme: Bitte am Tag der Abnahme oder wenige Tage zuvor Herrn Prof. Hildebrandt (Tel/Fax/e-mail s.u.) in Kenntnis setzen.
2. Blutentnahme unter sterilen Bedingungen. **3ml EDTA- oder heparinisiertes Blut** (Na-Heparin) entnehmen. Proben sofort nach Abnahme gut mischen.
3. **Blutproben zu jeder Zeit bei Raumtemperatur belassen, niemals kühlen oder frieren.**
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. Berichte zu bildgebenden Verfahren, MRT, Röntgen, und 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. Bethan Hoskins (bhoskins@umich.edu) gerne mitteilen. Sollten Sie einen deutschen Kontakt benötigen, wird er Ihre Nachricht weiterleiten.

Versand an:

Prof. Dr. F. Hildebrandt
University of Michigan
Department of Pediatrics
8220C MSRB III
1150 West Medical Center Drive
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA
e-mail: fhilde@umich.edu

Urogenitalfehlbildungen (Fragebogen)

Dokumentationsdatum ____/____/____

Prof. Dr. F. Hildebrandt

Dr. J. Höfele

Dr. M. Pohl

Vielen Dank, dass Sie unseren Fragebogen beantworten.

Patientenstammdaten:

Name: _____ Vorname: _____ geb.am: ____/____/____

 m w Größe: _____ cm Gewicht vor Erkrankung: _____ kg
Sind die Eltern blutsverwandt? ja nein

Verwandte mit Urogenitalfehlbildungen:

 Mutter Schwester Vater sonstige: _____ Bruder Art der Fehlbildung: _____

I. Anamnese zum Zeitpunkt der Erstmanifestation ____/____/____

1. Symptomatik (Erstmanifestation)

- | | |
|------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> pränatal festgestellt | <input type="checkbox"/> Oligohydramnion |
| <input type="checkbox"/> akut aufgetreten | <input type="checkbox"/> Fieber |
| <input type="checkbox"/> zufällig beobachtet | <input type="checkbox"/> Harnwegsinfektion |
| <input type="checkbox"/> bei U-Untersuchung festgestellt U _____ | <input type="checkbox"/> vermindertes/erhöhtes Harnvolumen |
| | <input type="checkbox"/> Pyelonephritis |
| | <input type="checkbox"/> Hypertonie |
| | <input type="checkbox"/> sonstige: _____ |

2. Labordaten (Erstmanifestation)

- | | |
|---------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------|
| Blut: <input type="checkbox"/> Kreatinin: _____ mg/dl | Urin: <input type="checkbox"/> Proteinurie: _____ g/d oder g/g Krea |
| <input type="checkbox"/> GFR: _____ ml/min/1.73m ² | <input type="checkbox"/> Hämaturie |
| <input type="checkbox"/> Gesamteiweiß: _____ g/l | <input type="checkbox"/> Bakteriurie: _____ Keime/ml |
| <input type="checkbox"/> Albumin: _____ g/l | |
| <input type="checkbox"/> CRP: _____ mg/l | |

3. Bildgebung und diagnostische Untersuchungen (Erstmanifestation)

- Ultraschall
- MCU
- Nierenzintigraphie
- IVP
- Zystoskopie
- sonstige: _____

4. Diagnose (Erstmanifestation)

- Nierenagenesie
- re
- li
- Nierendysplasie
- Hydronephrose
- re
- li
- Megaureter
- Ureterabgangsstenose
- re
- li
- Blasenektrophie
- prävesikale Ureterstenose
- re
- li
- sonstige: _____
- Vesikoureteraler Reflux
- re
- li

II. Therapiemaßnahmen

- Dialyse
- Anit-Reflux-Plastik
- Nephrostoma
- Anderson-Hynes-Pyeloplastik
- Pyelozystostomie
- Antibiotische Prophylaxe
- Ureterozystostomie
- sonstige: _____

III. Extrarenale Manifestationen

- Gesichtsdysmorphie
- Poly-/Syndaktylie
- Mikrozephalie
- Herzfehlbildungen
- geistige Retardierung
- Lungenhypoplasie
- Taubheit
- Analatresie
- Blindheit
- Allergien
- Wachstumsstörungen
- sonstige: _____
- Skelettfehlbildungen

IV. Bemerkungen

Wir danken Ihnen sehr für Ihre Mitarbeit. Bitte füllen Sie noch folgende Zeilen aus, damit wir Sie bei Rückfragen erreichen können.

Name: _____ **Tel:** _____

Anschrift: _____ **Fax:** _____

_____ **e-mail:** _____

THE UNIVERSITY OF MICHIGAN
Prof. Dr. F. Hildebrandt
Pediatric Nephrology
8220C MSRB III
1150 W. Medical Center Drive
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA
Email: fhilde@umich.edu

**ZENTRUM FÜR KINDERHEILKUNDE UND
JUGENDMEDIZIN**
Klinik I: Allgemeine Kinderheilkunde und
Jugendmedizin
Ärztlicher Direktor
Prof. Dr. Dr. h.c. M. Brandis
Mathildenstr. 1
79106 Freiburg
Tel.: 0761/270 4300
Fax: 0761/270 4533

PATIENTEN-INFORMATION

(Erwachsene)

Sehr geehrte Patientinnen und Patienten,

bei Ihnen wurde eine Fehlbildung der ableitenden Harnwege diagnostiziert. Da Sie von Ihrem betreuenden Arzt auf unsere Studie aufmerksam gemacht worden sind, möchten wir Ihnen diese Studie kurz vorstellen:

Harnwegsfehlbildungen sind für über 35% der Fälle chronischen Nierenversagens bei Kindern und jungen Erwachsenen verantwortlich. In den meisten Fällen tritt diese Erkrankung nur bei einem Familienmitglied auf, die Krankheit wird innerhalb der Familie nicht vererbt. Seltener sind familiäre Verläufe mit mehreren betroffenen Familienmitgliedern. Harnwegsfehlbildungen werden bei einer Reihe von Syndromen beschrieben, u.a. dem Kallmann-Syndrom, dem Branchio-Oto-Renalen Syndrom oder dem renalen Kolobom-Syndrom. Für all diese Syndrome konnte ein genetischer Defekt nachgewiesen werden. Eine grosse Anzahl an Patienten kann aber diesen Syndromen nicht zugeordnet werden, da keine Fehlbildungen ausserhalb der Niere vorliegen.

Inhalt dieser Studie

Mit Hilfe molekularbiologischer Methoden ist es heute möglich geworden, durch die Untersuchung von Blutproben Gendefekte bei Patienten aufzudecken. Durch die Identifikation eines neuen Genes, was für die Nieren- und Harnwegsfehlbildungen verantwortlich ist, wird es uns möglich sein, die Entstehung der Erkrankung besser zu verstehen. Weiterhin wollen wir untersuchen, ob ein Zusammenhang zwischen den verschiedenen Mutationen in diesem Gen und der klinischen Ausprägung der Erkrankung besteht.

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. Die Befunde werden an Ihren behandelnden Arzt versandt. Sie haben die Möglichkeit, im Rahmen einer humangenetischen Beratung über die Befunde informiert zu werden. Die Befunderöffnung kann von Ihnen auch abgelehnt werden.

Teilnahme an der Studie

Für Sie bedeutet dies, daß Sie *einmalig* eine Blutprobe von ca. 3 ml, was einer kleinen Menge entspricht, spenden müssen. 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 bzw. Identifizierung eines Gens, das als Ursache für Harnwegsfehlbildungen in Frage kommen, verwendet. Um einen Zusammenhang zwischen den gefundenen genetischen Veränderungen und der klinischen Ausprägung der Patienten festzustellen, werden klinische Daten von Ihnen 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 Herrn Prof. Hildebrandt in Ann Arbor/USA unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Mit der Durchführung dieser Studie werden keinerlei kommerzielle Ziele verfolgt. Sie haben jederzeit die Möglichkeit, von dieser Studie zurückzutreten und die Vernichtung Ihrer Proben zu verlangen.

Für Rückfragen zu dieser Studie steht Ihnen Ihr betreuender Arzt sowie das Labor von Herrn Prof. Hildebrandt an der Kinderklinik Freiburg gerne zur Verfügung.

Wir danken Ihnen für Ihre Bereitschaft, an der Untersuchung teilzunehmen.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. F. Hildebrandt

THE UNIVERSITY OF MICHIGAN
Prof. Dr. F. Hildebrandt
Pediatric Nephrology
8220C MSRB III
1150 W. Medical Center Drive
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA
Email: fhilde@umich.edu

**ZENTRUM FÜR KINDERHEILKUNDE UND
JUGENDMEDIZIN**
Klinik I: Allgemeine Kinderheilkunde und
Jugendmedizin
Ärztlicher Direktor
Prof. Dr. Dr. h.c. M. Brandis
Mathildenstr. 1
79106 Freiburg
Tel.: 0761/270 4300
Fax: 0761/270 4533

PATIENTEN-INFORMATION (KINDER)

Liebe Patientin, lieber Patient,

die Ärzte haben bei Dir eine Fehlbildung der Harnwege festgestellt. Die Harnwege sind nötig, um die Flüssigkeit, die Du trinkst, wieder ausscheiden zu können. Da Deine Harnwege nicht wie bei anderen Kindern funktionieren, kann es bei Dir dort zu Problemen kommen.

Wir Ärzte wissen noch nicht genau, warum es zu dieser Erkrankung kommt. Die Krankheit ist auch nicht immer gleich. Bei manchen Kindern ist sie schwerer als bei anderen. Niemand weiss genau, warum dies 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 Kindern mit dieser Krankheit besser helfen. Aber bis dies herausgefunden wird, kann es noch sehr lange dauern. Mit dieser Untersuchung wollen wir nachschauen, ob bei Dir 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 spendest. 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, 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 dann weg. Alle Ergebnisse, die wir finden, werden wir nur an Deinen Arzt weitergeben. Du hast dann die Möglichkeit, mit ihm über das Ergebnis zu reden. Du kannst aber auch sagen, dass Du das Ergebnis nicht wissen möchtest. Alle, die an der Studie mitarbeiten, sind zu Verschwiegenheit verpflichtet.

Wir danken Dir für Deine Bereitschaft, an der Untersuchung teilzunehmen.

Mit freundlichen Grüßen
Prof. Dr. F. Hildebrandt

THE UNIVERSITY OF MICHIGAN
Prof. Dr. F. Hildebrandt
Pediatric Nephrology
8220C MSRB III
1150 W. Medical Center Drive
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA
Email: fhilde@umich.edu

**ZENTRUM FÜR KINDERHEILKUNDE UND
JUGENDMEDIZIN**
Klinik I: Allgemeine Kinderheilkunde und
Jugendmedizin
Ärztlicher Direktor
Prof. Dr. Dr. h.c. M. Brandis
Mathildenstr. 1
79106 Freiburg
Tel.: 0761/270 4300
Fax: 0761/270 4533

ELTERN-INFORMATION

Sehr geehrte Eltern,

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

Harnwegsfehlbildungen sind für über 35% der Fälle chronischen Nierenversagens bei Kindern und jungen Erwachsenen verantwortlich. In den meisten Fällen tritt diese Erkrankung nur bei einem Familienmitglied auf, die Krankheit wird innerhalb der Familie nicht vererbt. Seltener sind familiäre Verläufe mit mehreren betroffenen Familienmitgliedern. Harnwegsfehlbildungen werden bei einer Reihe von Syndromen beschrieben, u.a. dem Kallmann-Syndrom, dem Branchio-Oto-Renalen Syndrom oder dem renalen Kolobom-Syndrom. Für all diese Syndrome konnte ein genetischer Defekt nachgewiesen werden. Eine grosse Anzahl an Patienten kann aber diesen Syndromen nicht zugeordnet werden, da keine Fehlbildungen ausserhalb der Niere vorliegen.

Inhalt dieser Studie

Mit Hilfe molekularbiologischer Methoden ist es heute möglich geworden, durch die Untersuchung von Blutproben Gendefekte bei Patienten aufzudecken. Durch die Identifikation eines neuen Genes, was für die Nieren- und Harnwegsfehlbildungen verantwortlich ist, wird es uns möglich sein, die Entstehung der Erkrankung besser zu verstehen. Weiterhin wollen wir untersuchen, ob ein Zusammenhang zwischen den verschiedenen Mutationen in diesem Gen und der klinischen Ausprägung der Erkrankung besteht.

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 Ihrem Kind vorliegenden Erkrankung genauer zu verstehen. Die Befunde werden an den behandelnden Arzt Ihres Kindes versandt. Sie haben die Möglichkeit, im Rahmen einer humangenetischen Beratung über die Befunde informiert zu werden. Die Befunderöffnung kann von Ihnen auch abgelehnt werden.

Teilnahme an der Studie

Für Sie bedeutet dies, daß Ihr Kind *einmalig* eine Blutprobe von ca. 3ml, was einer kleinen Menge entspricht, spenden muss. Von dieser wird das Erbmaterial (DNA) gewonnen und untersucht.

Um eine weitere Blutentnahme zu vermeiden, wird die gewonnene DNA gelagert und ausschließlich für die molekularbiologische Untersuchung bzw. Identifizierung eines Gens,

das als Ursache für Harnwegsfehlbildungen in Frage kommen, verwendet. Um einen Zusammenhang zwischen den gefundenen genetischen Veränderungen und der klinischen Ausprägung der Patienten festzustellen, werden klinische Daten Ihres Kindes 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 Herrn Prof. Hildebrandt in Ann Arbor/USA unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Mit der Durchführung dieser Studien werden keinerlei kommerzielle Ziele verfolgt. Sie haben jederzeit die Möglichkeit, von dieser Studie zurückzutreten und die Vernichtung Ihrer Proben zu verlangen.

Sie als Eltern würden wir bitten, ebenfalls ca. 3ml Blut zu spenden, um nachzuweisen, dass es sich um eine relevante Veränderung handelt. Über die Aufbewahrung und Vernichtung der DNA gilt das oben genannte.

Wir danken Ihnen für Ihre Bereitschaft, an der Untersuchung teilzunehmen.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. F. Hildebrandt

THE UNIVERSITY OF MICHIGAN
Prof. Dr. F. Hildebrandt
Pediatric Nephrology
8220C MSRB III
1150 W. Medical Center Drive
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA
Email: fhilde@umich.edu

**ZENTRUM FÜR KINDERHEILKUNDE UND
JUGENDMEDIZIN**
Klinik I: Allgemeine Kinderheilkunde und
Jugendmedizin
Ärztlicher Direktor
Prof. Dr. Dr. h.c. M. Brandis
Mathildenstr. 1
79106 Freiburg
Tel.: 0761/270 4300
Fax: 0761/270 4533

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG

An der Universitäts-Kinderklinik Freiburg werden mit Hilfe molekularbiologischer Methoden genetische Mechanismen von Nieren- und Harnwegsfehlbildungen untersucht. Da Sie oder Mitglieder Ihrer Familie möglicherweise an einer solchen Erkrankung leiden, sind die Untersucher besonders daran interessiert, DNA von Ihnen und Ihren Familienangehörigen zu untersuchen, um dadurch eventuell neue Erkenntnisse über die Ursache der Erkrankung zu erhalten.

Es werden einmalig ca. 3ml Blut benötigt.

Die Familien, welche an dieser Untersuchung teilnehmen, werden keinen unmittelbaren Nutzen aus den Ergebnissen haben. Möglicherweise können in Zukunft Sie und andere betroffene Patienten von den neuen Erkenntnissen profitieren.

Um Ihnen die genetischen Ergebnisse zur Verfügung stellen zu können und sicher den Befunden Ihres Kindes zuordnen zu können, ist die Speicherung Ihrer persönlichen Angaben notwendig. Die Daten werden 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 Herrn 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 bin damit einverstanden, daß mir, meinen Kindern und Mitgliedern meiner Familie zum Zweck der DNA-Isolierung für molekularbiologische Untersuchungen Blut abgenommen wird.

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

Ort, Datum

Unterschrift Eltern

Unterschrift Arzt

THE UNIVERSITY OF MICHIGAN
Prof. Dr. F. Hildebrandt
Pediatric Nephrology
8220C MSRB III
1150 W. Medical Center Drive
Ann Arbor, MI 48109-5646, USA
Email: fhilde@umich.edu

**ZENTRUM FÜR KINDERHEILKUNDE UND
JUGENDMEDIZIN**
Klinik I: Allgemeine Kinderheilkunde und
Jugendmedizin
Ärztlicher Direktor
Prof. Dr. Dr. h.c. M. Brandis
Mathildenstr. 1
79106 Freiburg
Tel.: 0761/270 4300
Fax: 0761/270 4533

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG

An der Universitäts-Kinderklinik Freiburg werden mit Hilfe molekularbiologischer Methoden genetische Mechanismen von Nieren- und Harnwegsfehlbildungen untersucht. Da Sie oder Mitglieder Ihrer Familie möglicherweise an einer solchen Erkrankung leiden, sind die Untersucher besonders daran interessiert, DNA von Ihnen und Ihren Familienangehörigen zu untersuchen, um dadurch eventuell neue Erkenntnisse über die Ursache der Erkrankung zu erhalten.

Es werden einmalig ca. 3 ml Blut benötigt.

Die Familien, welche an dieser Untersuchung teilnehmen, werden keinen unmittelbaren Nutzen aus den Ergebnissen haben. Möglicherweise können in Zukunft Sie und andere betroffene Patienten von den neuen Erkenntnissen profitieren.

Um Ihnen die genetischen Ergebnisse zur Verfügung stellen zu können und sicher den Befunden Ihres Kindes zuordnen zu können, ist die Speicherung Ihrer persönlichen Angaben notwendig. Die Daten werden 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 Herrn 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 bin damit einverstanden, daß mir, meinen Kindern und Mitgliedern meiner Familie zum Zweck der DNA-Isolierung für molekularbiologische Untersuchungen Blut abgenommen wird.

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

Ort, Datum

Unterschrift Patient

Unterschrift Eltern

Unterschrift Arzt



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
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, for laboratory use only,
no commercial value.

\$ 1 value for customs purposes only.

Date / Signature