

>> Information zur Teilnahme an der Fr1dolin-Studie „Früherkennung von Typ-1-Diabetes und familiärer Hypercholesterinämie in Niedersachsen“

Liebe Eltern,

Jahr für Jahr erkranken immer mehr Kinder an einem Typ-1-Diabetes. Es handelt sich dabei um die zweithäufigste chronische Erkrankung im Kindesalter. Ebenso leiden viele Familien an einer vererbaren Erkrankung, bei der ein Blutfettwert namens Cholesterin erhöht ist (familiäre Hypercholesterinämie). Diese Erkrankung kann man schon im Kindesalter erkennen.

Im Folgenden möchten wir Sie über das Projekt „Früherkennung von Typ-1-Diabetes und familiärer Hypercholesterinämie in Niedersachsen“ informieren, mit dem wir durch die Untersuchung weniger Blutropfen erkennen können, ob bei Ihrem Kind ein frühes Stadium des Typ-1-Diabetes und/oder eine familiäre Hypercholesterinämie vorliegt. Ist dies der Fall, können beide Erkrankungen von Anfang an optimal behandelt werden. Auch wenn diese Erkrankungen per se nichts miteinander zu tun haben, ist deren Häufigkeit des Auftretens in der Bevölkerung aber fast identisch.

Die Teilnahme an der Untersuchung ist freiwillig und für Sie kostenlos. Sie setzt allerdings die schriftliche Einwilligung der Eltern voraus.

Die Studie wird vom Kinder- und Jugendkrankenhaus AUF DER BULT in Kooperation mit dem Berufsverband der Kinder- und Jugendärzte e.V., Landesverband Niedersachsen und dem Institut für Diabetesforschung, Helmholtz Zentrum München (Leitung Prof. Dr. med. Anette-Gabriele Ziegler) durchgeführt. Eine ähnliche Studie zur Früherkennung des Typ-1-Diabetes mit dem Namen Fr1da (Typ 1 Diabetes: Früh erkennen - Früh gut behandeln), wird seit Anfang 2015 erfolgreich in Bayern durchgeführt.

Was ist Typ-1-Diabetes?

Der Typ-1-Diabetes ist eine Autoimmunkrankheit. Das bedeutet, dass das körpereigene Immunsystem sich gegen die Insulin produzierenden Zellen der Bauchspeicheldrüse richtet und diese zerstört. In der Folge kommt es zum Ausbleiben der Insulinproduktion. Das Hormon Insulin hat die Aufgabe, den mit der Nahrung aufgenommenen Zucker aus dem Blut in die Zellen zu schleusen, die ihn zur Energiegewinnung benötigen. Bei Insulinmangel sammelt sich der Zucker im Blut an. Die Betroffenen müssen deshalb Insulin spritzen, um Gesundheitsprobleme durch zu hohe Blutzuckerwerte zu verhindern.

Was ist eine familiäre Hypercholesterinämie?

Die familiäre Hypercholesterinämie ist eine vererbare Erkrankung, bei der eine bestimmte Form des Cholesterins im Blut erhöht ist (Low-Density-Lipoprotein-Cholesterin (LDL-C)). Unerkannt führt dies zu einer Verkalkung der Gefäße, z.B. der Herzkranzgefäße, was bereits im frühen Alter die Ursache für einen Herzinfarkt oder einen Schlaganfall sein kann. Oft sind mehrere Familienmitglieder von dieser Erkrankung betroffen. Die Diagnose wird häufig zu spät gestellt.

Was bedeutet Typ-1-Diabetes-Früherkennung?

Das Blut Ihres Kindes wird auf Inselautoantikörper untersucht. Inselautoantikörper sind Zeichen einer Entzündung der Insulin produzierenden Zellen der Bauchspeicheldrüse; sie können bereits Jahre bevor es zu einem Insulinmangel und zu einer Erhöhung des Blutzuckerspiegels kommt im Blut nachgewiesen werden. Der Nachweis von Inselautoantikörpern deutet auf einen Typ-1-Diabetes hin. Etwa 0,3% oder 3 von 1.000 untersuchten Kindern haben Inselautoantikörper im Blut.

Was bedeutet die Früherkennung einer familiären Hypercholesterinämie?

Im Blut Ihres Kindes wird das LDL-Cholesterin bestimmt. Sollte dies erhöht sein, kann dies auf eine familiäre Hypercholesterinämie hinweisen. Auch hier haben etwa 0,3% oder 3 von 1000 untersuchten Kindern ein erhöhtes LDL-Cholesterin im Blut.

Welche Vorteile hat die Teilnahme an einer Untersuchung zur Früherkennung von Typ-1-Diabetes und einer familiären Hypercholesterinämie?

Die meisten Menschen, die an Typ-1-Diabetes erkranken, entwickeln die ersten Zeichen schon im Kindesalter. Sollte bei der Untersuchung festgestellt werden, dass Ihr Kind Inselautoantikörper im Blut hat, kann es von Anfang an optimal betreut und behandelt werden. So können lebensbedrohliche Überzuckerungen verhindert werden, die relativ schnell und ohne Vorwarnung auftreten können. Betroffene Kinder und Eltern werden von uns ausführlich informiert und beraten. Auch gibt es heute neue Behandlungsversuche, um das Fortschreiten der Erkrankung zu verhindern. Wir werden interessierten Familien die Möglichkeit bieten, an solchen Studien teilzunehmen.

Wird eine familiäre Hypercholesterinämie früh erkannt, kann durch eine gesunde Lebensweise und später auch durch eine Medikamenteneinnahme eine normale Lebenserwartung erreicht werden. Ebenso können andere Familienmitglieder auf diese Erkrankung untersucht werden und ggf. frühzeitig behandelt werden.

Wie läuft die Untersuchung ab und was wird untersucht?

Die Untersuchung findet im Alter von 2 bis 6 Jahren entweder im Rahmen der jeweiligen Vorsorgeuntersuchung (U7 (ab 2.Lbj.), U7a, U8, U9) oder auch bei jedem anderen Kinderarztbesuch statt. Für die Bestimmung der Inselautoantikörper und des LDL-Cholesterins werden nur wenige Blutropfen benötigt. Diese werden durch einen kleinen Stich in den Finger oder am Ohr gewonnen. Die Blutprobe wird an das Kinder- und Jugendkrankenhaus AUF DER BULT, Janusz-Korczak-Allee 12, 30173 Hannover geschickt. Dort wird das LDL-Cholesterin bestimmt. Der andere Teil der Blutprobe wird an das Labor des Instituts für Diabetesforschung, Helmholtz Zentrum München, Ingolstädter Landstraße 1, 85764 Neuherberg versandt. Dort wird es mit speziellen, sehr empfindlichen Testmethoden auf das Vorhandensein von Inselzellautoantikörpern untersucht. Die Blutproben werden nicht aufgehoben. Mögliche Reste werden verworfen. Das Blut wird auch nicht zu anderen Erkrankungen untersucht. Die Blutabnahme am Finger oder am Ohrläppchen stellt für Ihr Kind kein hohes Risiko dar. Es könnte zu einem kleinen Bluterguss, einer Schwellung oder einer Infektion kommen. Das Risiko für eine Infektion ist aber sehr gering.

Durch die wahlweise Anwendung von Finalgon, einer Salbe, die die Durchblutung anregt, kann es zu einem leichten Brennen bzw. Hitzegefühl am Einwirkungsort kommen. In sehr seltenen Fällen kann es zu einer Rötung der Haut oder einer lokalen allergischen Reaktion führen, die von betreuendem Kinderarzt behandelt werden kann.

Was geschieht mit dem Testergebnis?

Unauffällige Testergebnisse werden dem Kinderarzt mitgeteilt. Wenn Sie innerhalb von 8 Wochen nach der Blutentnahme keine gegenteilige Information von Ihrem Kinder- oder Hausarzt bekommen haben, können Sie von einem unauffälligen Testergebnis ausgehen. Sollten Sie trotzdem noch unsicher sein, können Sie bei Ihrem Arzt das Testergebnis gezielt erfragen. Der Arzt, der die Blutabnahme durchgeführt hat, wird über ein auffälliges Testergebnis unterrichtet. Er wird sie dann kontaktieren und eine zweite Blutentnahme aus der Vene veranlassen.

Werden bei der Messung Inselautoantikörper festgestellt, wird die Diagnose „frühes Stadium des Typ-1-Diabetes“ gestellt. In diesem Fall werden Sie umgehend informiert und zu einer Kontrolluntersuchung, sowie ausführlichen Beratung und Schulung eingeladen. Wird ein erhöhtes LDL-Cholesterin festgestellt, dann besteht der Verdacht auf eine familiäre Hypercholesterinämie. Je nach Befund erfolgt eine Ernährungsberatung oder eine direkte Vorstellung in einem spezialisierten Zentrum. Den Ablauf koordiniert in beiden Fällen das Kinder- und Jugendkrankenhaus AUF DER BULT.

Im weiteren Verlauf bieten wir Ihnen an, ihr Kind in regelmäßigen Abständen (i.d.R. jährlich) bis zur Vollendung des 12. Lebensjahres zu beobachten.

Was bedeutet die Diagnose: Frühes Stadium des Typ-1-Diabetes?

Die meisten Kinder mit Inselautoantikörpern im Blut befinden sich in einem frühen Stadium des Typ-1-Diabetes und haben keinerlei Symptome. Sie fühlen sich vollkommen gesund, es besteht kein aktuelles gesundheitliches Risiko. Wir werden mit betroffenen Eltern und deren Kinderarzt das weitere Vorgehen genau besprechen und Sie in dieser Situation bestmöglich unterstützen. Der Stoffwechsel des Kindes wird regelmäßig sorgfältig überwacht. Sie erhalten eine ausführliche Beratung und Schulung und einen individuellen Vorsorgeplan für Ihr Kind. Mit regelmäßigen Kontrolluntersuchungen wird festgestellt, wann mit einer Insulinbehandlung begonnen werden sollte. Es ist davon auszugehen, dass 75 Prozent der Kinder mit positiven Inselautoantikörpern innerhalb von zehn Jahren eine Insulinbehandlung benötigen. Dazu werden die Eltern schrittweise mit der Insulintherapie vertraut gemacht und an einen auf Typ-1-Diabetes spezialisierten Kinderarzt oder eine Kinderklinik verwiesen.

Während dieser Phase des frühen Typ-1-Diabetes stehen wir den betroffenen Familien mit Rat und Tat zur Seite. Sollten sie Informationen oder Unterstützung benötigen, können Sie sich mit Ihren Fragen und Sorgen telefonisch an uns wenden [Tel. 0800 – fr1dolin (oder 0800-37 13 65 46)]. Wir stellen auch den Kontakt zu entsprechenden Experten her.

Was bedeutet die Diagnose: Familiäre Hypercholesterinämie?

Kinder mit erhöhtem LDL-Cholesterin sind in der Regel beschwerdefrei. Erst im jungen Erwachsenenalter kann sich die Verkalkung der Gefäße z.B. im Rahmen von Herzinfarkten oder Schlaganfällen bemerkbar machen. Um die Verkalkung der Gefäße aufzuhalten, kann eine gesunde Lebensweise sowie, wenn nötig, eine Medikamenteneinnahme ab dem 8. Lebensjahr helfen. Wenn die familiäre Hypercholesterinämie im Kindesalter erkannt und behandelt wird, haben diese Kinder eine normale Lebenserwartung.

Einwilligung zur Teilnahme

Wenn Sie mit Ihrem Kind an der Untersuchung teilnehmen möchten, benötigen wir Ihre schriftliche Zustimmung. Sie können jederzeit die Teilnahme an der Studie ohne Nennung von Gründen widerrufen. Wenn Sie sich entscheiden die Teilnahme zu beenden, sollten Sie sich mit dem Kinder- und Jugendkrankenhaus AUF DER BULT Hannover in Verbindung setzen
[Tel. 0800– fr1dolin oder 0800-37 13 65 46].

Wie wird die Vertraulichkeit Ihrer Daten gewährleistet?

Persönliche Daten Ihres Kindes können nur von Mitarbeitern des Diabeteszentrums des Kinder- und Jugendkrankenhauses AUF DER BULT, Hannover und von Ihrem Kinderarzt eingesehen werden. Die Untersuchungsergebnisse Ihres Kindes sowie alle weiteren Daten, die im Rahmen der Untersuchungen gesammelt werden, werden elektronisch gespeichert, ausschließlich zu wissenschaftlichen und statistischen Zwecken verwendet und dazu nie in Verbindung mit Ihrem Namen oder dem Namen Ihres Kindes verwendet. Ihre Daten werden pseudonymisiert, das bedeutet jedem Kind und jeder Blutprobe wird von den Mitarbeitern der Abteilung Diabetologie des Kinder- und Jugendkrankenhauses AUF DER BULT, Hannover eine Codenummer zugewiesen. Ein Personenbezug kann durch Dritte nicht wiederhergestellt werden.

Sollten Sie weitere Fragen zur Teilnahme haben, beantworten wir diese gerne in einem persönlichen Gespräch.

Prof. Dr. med. Olga Kordonouri
Prof. Dr. med. Thomas Danne

Allgemeine Kinderheilkunde,
Diabetologie, Endokrinologie und Klinische Forschung
Kinder- und Jugendkrankenhaus AUF DER BULT
Janusz-Korczak-Allee 12, 30173 Hannover

Tel.: 0800 – fr1dolin (0800 – 37 13 65 46)
E-Mail: fr1dolin@hka.de