



UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG



Einladung zur Teilnahme an einer Untersuchung zum Langzeitverlauf von Patienten mit LCHAD-Mangel/mTP-Mangel

Sehr geehrte Damen und Herren,
liebe Patienten, liebe Eltern,

Sie bzw. Ihr Kind haben/hat eine seltene Stoffwechselerkrankung, den LCHAD-Mangel/mTP-Mangel. Weil diese Erkrankung sehr selten ist, weiß man noch nicht genug über den Langzeitverlauf von Patienten mit LCHAD-Mangel/ mTP-Mangel. Seit 2004 ist der LCHAD-Mangel/ mTP-Mangel eine der Erkrankungen, die im Neugeborenen-Screening gesucht werden. Damit können Patienten früh gefunden und möglichst vor den ersten Symptomen behandelt werden.

Wir, Stoffwechsel-Ärzte aus den Universitätskinderkliniken Heidelberg und Freiburg, möchten untersuchen, wie sich LCHAD/mTP-Patienten in Deutschland langfristig entwickeln, und ob das Neugeborenen-Screening und die damit frühe Diagnose und Therapie den LCHAD/mTP-Patienten helfen. Wir möchten mit dieser Studie gerne den Krankheitsverlauf und die Situation der Patienten besser verstehen und damit die Therapie und medizinische Versorgung für alle LCHAD/mTP-Patienten optimieren. Deshalb möchten wir Sie bzw. Ihr Kind, Ihr freundliches Einverständnis vorausgesetzt, gerne in diese Studie aufnehmen.

Es handelt sich bei der geplanten Studie um eine sogenannte retrospektive Datenerhebung. Das heißt, Sie selbst werden wenig von dieser Studie „merken“. Wir klären Sie einmal telefonisch auf, schicken Ihnen die Einverständniserklärungen zu, befragen Sie und fordern Unterlagen zu Ihrer Krankheitsgeschichte bei den behandelnden Zentren an. Es werden keine zusätzlichen Untersuchungen durchgeführt. Die Erhebung erfolgt im Rahmen der Heidelberger Studie „Langzeit-Entwicklung von Patienten mit angeborenen Störungen des Intermediärstoffwechsels nach Diagnosestellung im erweiterten Neugeborenen-Screening“. Das Register genügt allen Anforderungen zur Datensicherheit.

Wir sind bei der Durchführung dieser Studie ganz besonders auf Sie und Ihre Unterstützung angewiesen! Wenn Sie teilnehmen möchten, noch Fragen zu der Studie haben und weitere Informationen möchten, kontaktieren Sie uns gerne unter Ulrike.muetze@med.uni-heidelberg.de oder sarah.gruenert@uniklinik-freiburg.de. Wir können dann gerne alles Weitere telefonisch besprechen.

Wir hoffen sehr, dass Sie uns helfen, gemeinsam die Versorgung von Patienten mit LCHAD-Mangel/mTP-Mangel in Deutschland zu verbessern.

Vielen Dank und herzliche Grüße,

Dr. med. Ulrike Mütze
Studienleiterin Heidelberg

PD Dr. med. Sarah Grünert
Studienleiterin Freiburg

**Universitätsklinikum
Heidelberg:**

**Zentrum für Kinder- und
Jugendmedizin
Klinik Kinderheilkunde I**

Prof. Dr. med. G.F. Hoffmann
Ärztlicher Direktor

**Sektion für Neuropädiatrie
und Stoffwechselmedizin**

Leiter: Prof. Dr. med. S. Kölker

Dr. med. Ulrike Mütze

Im Neuenheimer Feld 669
D-69120 Heidelberg

Ulrike.Muetze@med.uni-
heidelberg.de

**Universitätsklinikum
Freiburg:**

**Allgemeine Kinder- und
Jugendmedizin**

Prof. Dr. Ute Spiekerkötter
Ärztliche Direktorin

**Stoffwechselambulanz
PD Dr. Sarah Grünert**

Mathildenstraße 1
79106 Freiburg
Sarah.Gruenert@uniklinik-
freiburg.de