

Sehr geehrte Familie,

Nach telefonischer Rücksprache willigten Sie ein, mehr Informationen und Studienunterlagen sowie die Probengefäße erhalten zu wollen. Wir schicken Ihnen in diesem Paket:

- Das Informationsblatt zur Teilnahme an der Studie
- Einwilligungserklärung (bereits von uns unterschrieben, nachdem wir Ihnen telefonisch alle denkbaren Aspekte erklärt haben, bei Rückfragen stehen wir Ihnen selbstverständlich zur Verfügung). Diese muss von beiden Eltern unterschrieben werden.
- Zwei steril verpackte Mundschleimhautabstrich-Röhrchen (blaue Kappe) mit zwei zusätzlichen Transport-Röhrchen
- Ein Samenproben-Röhrchen (gelbe Kappe) mit einem zusätzlichen Transport-Röhrchen
- Zwei kleine Probenbehältnisse für die Augenbrauenhaare (durchsichtige Mini-Behältnisse)
- Microvetten, Einstechhilfen und Desinfektionstücher für die Blutentnahme

Die **Mundschleimhautabstriche** können folgendermaßen gewonnen werden:

1. 30 min nichts essen
2. Röhrchen der Außenverpackung durch Aufreißen entnehmen, dabei möglichst das Schwämmchen nicht berühren
3. Mit dem Schwämmchen mehrfach im Bereich des Mundes zwischen unterer Zahnreihe und der Wange hin- und herreiben, **mit Nachdruck**
4. Blaue Kappe aufdrehen, Stab mit dem Schwämmchen umdrehen und blaue Kappe verkehrt zudrehen. Somit ist das Schwämmchen innerhalb des Röhrchens und in der Flüssigkeit
5. Röhrchen jeweils in ein Transport-Röhrchen stecken und fest zudrehen

Die **Samenprobe** kann folgendermaßen gewonnen werden:

1. Ejakulat in einem Gefäß (ein Behälter vom Haushalt, z.B. ein Glas) auffangen
2. Kleine Kappe abnehmen, nicht kompletten Verschluss abdrehen!
3. Saugspitze auf das Röhrchen aufsetzen und Sperma aufziehen
4. Saugspitze abnehmen und verwerfen
5. Kleine Kappe wieder aufsetzen
6. Aufziehstift/Kolbenstange abbrechen und verwerfen
6. Röhrchen in Transport-Röhrchen stecken und fest zudrehen

Für die **Augenbrauenprobe** bitte circa 15 Augenbrauenhaare vom Rand der Augenbrauen verwenden und diese bitte jeweils in das vorbereitete gelbe Röhrchen nach Abschrauben des gesamten Deckels geben.

Für die Entnahme der Blutproben sehen Sie sich auch die Videos in YouTube mit den Suchbegriffen „Accu-Chek Safe-T“ als auch „microvette capillary blood collection“ an.

Die **Blutproben** können folgendermaßen gewonnen werden:

1. Die beigelegten Microvetten sind schon für die jeweilige Person vorbeschriftet.
2. Eine beliebige Fingerkuppe (4. Finger gut geeignet, da meist weniger Hornhaut als Daumen/Zeigefinger) mit dem beigelegten Desinfektionstuch desinfizieren.
3. Den Sicherheitsstift von der beigelegten Einmalstechhilfe ziehen (Bild 1).

4. Die Schutzkappe drehen, so dass die Stechtiefe auf die hohe Einstellung gesetzt ist. **Dies ist wichtig, um genug Blut zu bekommen.**
5. Finger **aufwärmen**, durch Reibung oder ein warmes Wasserbad.
6. Einmalstechhilfe seitlich an der desinfizierten Fingerkuppe aufsetzen, kräftig andrücken, den Druckknopf drücken (Bild 3). Die Nadel fährt automatisch für den Stich aus und verschwindet anschließend automatisch. Es besteht danach keine Verletzungsgefahr. Der Einstich ist weniger schmerzhaft als eine Blutentnahme.
7. Kontinuierliches Reiben und Drücken ist notwendig, um Blutropfen aus der Einstichstelle zu fördern. **Die Microvette ranbringen und die Blutropfen auffangen.**
8. Füllen mindestens bis zur Marke 250, besser bis zur Marke 500.
9. Dann die Kappe auf da Rörchen **drücken bis es klickt.**
10. Dann ein paarmal hin und her schwenken

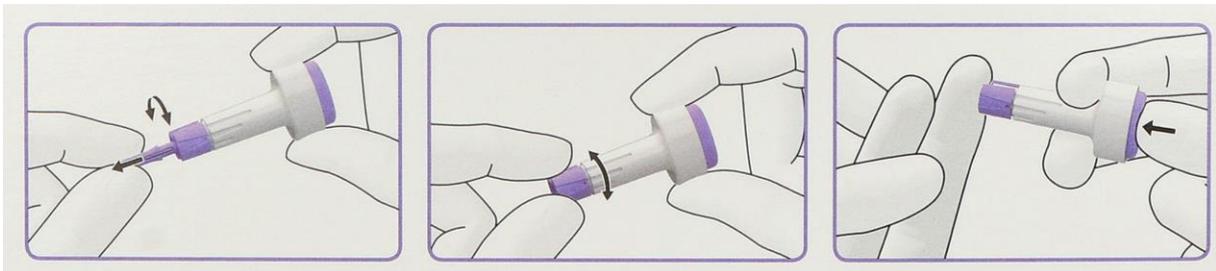


Bild 2

Bild 1

Bild 3

Checkliste vorm Versand:

- Einwilligungserklärung mit Unterschriften aller Beteiligten
- Mundschleimhautprobe der Mutter (beschriftet und umverpackt)
- Mundschleimhautprobe des Vaters (beschriftet und umverpackt)
- Samenprobe des Vaters (beschriftet und umverpackt, ohne diese Probe keine Aufnahme in die Studie)
- Augenbrauenprobe der Mutter (beschriftet)
- Augenbrauenprobe des Vaters (beschriftet)
- Blutprobe der Mutter (beschriftet)
- Blutprobe des Vaters (beschriftet)

Institut für Humangenetik
Philipp-Rosenthal-Str. 55
04103 Leipzig

Wir bedanken uns für Ihre Teilnahme an unserer Studie und Ihr Interesse unser Forschungsprojekt für zukünftige Patienten zu unterstützen.

Herzliche Grüße,

Prof. Dr. med. Jamra, Dr. med Sonja Neuser, Linda Pham und Marie Steffen