

Patienteninformation über eine genetische Untersuchung zur Unterstützung des Aufklärungsgesprächs nach §9 des Gendiagnostikgesetzes

Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Das adrenogenitale Syndrom (AGS) ist eine relativ häufige erbliche Erkrankung des Hormonhaushalts (Bildung von Kortison und Geschlechtshormonen). Es gibt verschiedene Defekte des Gens, die eine unterschiedliche Ausprägung der Erkrankung zur Folge haben. Im Neugeborenenalter kann das AGS durch Salz- und Flüssigkeitsverlust lebensbedrohlich sein. In weniger schweren Fällen zeigen Mädchen eine verstärkte Ausprägung männlicher Geschlechtsmerkmale. Vielfach wird die Erkrankung erst bei Jugendlichen oder jungen Erwachsenen entdeckt, da die milde Form der Erkrankung mit Störungen des Menstruationszyklus und der Fruchtbarkeit einhergehen kann.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach 10 bestimmten Veränderungen (Mutationen) im Erbgut gesucht (P30L, I2G, I172N, V281L, Q318X, R356W, E6-Cluster (I235N, V236E, M238K), F306+t, d8bp, P453S des CYP21-Gens), die für über 90% der AGS-Erkrankungen verantwortlich sind.

- Aus einer Blutprobe bzw. einem Wangenabstrich wird Erbgut (DNA) gewonnen. Die DNA wird ausschließlich für die Untersuchung der oben beschriebenen genetischen Veränderung eingesetzt.
- Das Testergebnis wird vom Labor nur Ihrem Arzt mitgeteilt. Sie können es ablehnen, dass der Arzt Ihnen das Ergebnis oder Teile davon mitteilt.
- Das isolierte Erbgut wird zum Zweck der Nachprüfbarkeit kurzfristig aufbewahrt und anschließend vernichtet.

Ihre Ärztin/Ihr Arzt wird Sie bitten, eine Erklärung zu unterschreiben, in der Sie die Einwilligung zu der oben genannten Untersuchung geben. Diese Einwilligung können Sie jederzeit – auch mündlich – widerrufen. Die Untersuchung wird dann nicht durchgeführt, bzw. der Befund der Untersuchung wird vernichtet und Ihrem Arzt nicht mitgeteilt.