

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

## **Erhöhte Homocysteinwerte (MTHFR-Gen-Mutation)**

Verengung oder vollständiger Verschluss der Blutgefäße kann Venen und Arterien betreffen. Bei Venenverschluss staut sich das Blut im Körper, da es nicht mehr zum Herz zurücktransportiert werden kann. Bei Verschluss von Arterien (Arteriosklerose) werden die Organe nicht mehr mit Blut und Nährstoffen versorgt. Häufig sind davon das Herz und das Gehirn betroffen. Es kommt zu Herzinfarkt und Schlaganfall. Neben Bluthochdruck, erhöhten Blutfetten und Nikotinkonsum gibt es Risikofaktoren, die genetisch bedingt sind. Einer dieser Risikofaktoren ist die Erhöhung des Eiweißbausteins Homocystein im Blut. Diese Erhöhung kommt meist dadurch zustande, dass durch eine genetisch bedingte Veränderung der Stoffwechselforgänge (speziell des Eiweißes Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase) Homocystein im Körper nur langsam abgebaut wird. Circa 11% der Bevölkerung sind Träger dieser genetischen Anlage.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach einer bestimmten Veränderung (Mutation) im Erbgut gesucht (MTHFR-Gen C677T), die zu einer Homocysteinerhöhung im Blut führen kann.

- 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 kann eine Erklärung für die Symptome liefern, bzw. den Verdacht für eine Erkrankung erhärten. Das Testergebnis erlaubt jedoch keine Vorhersage, ob, wann oder in welchem Ausmaß eine Erkrankung eintritt.
- 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.