Galaktosämie

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

Die Galaktosämie ist eine Erbkrankheit, bei der Galaktose, ein Bestandteil des Milchzuckers, im Körper nicht abgebaut werden kann. Es gibt verschiedene Defekte des Erbguts, die eine unterschiedliche Ausprägung der Erkrankung zur Folge haben. Betroffene Kinder zeigen meist kurz nach der ersten Milchmahlzeit typische Symptome wie Erbrechen, Durchfälle und schwere Gelbsucht. Im späteren Lebensalter können schwere Leberschäden und eine Linsentrübung des Auges auftreten. Durch eine galaktosefreie Ernährung werden die Symptome und Folgeschäden weitgehend vermieden.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach den häufigsten Veränderungen (Mutationen) im Erbgut gesucht (Galactose-1-Phosphat-Uridyl-Transferase-Gen N314D, Q188R und K285N), die eine Galaktosämie verursachen.

Zu Ihrer Information:

– Aus dem Probenmaterial wird Erbgut (DNA) gewonnen. Die DNA wird ausschließlich für die Untersuchung der oben beschriebenen genetischen Veränderung eingesetzt.
– Nach den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes werden Befunde grundsätzlich nur an den für den Patienten verantwortlichen Arzt gesendet.
– 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.

LABOR BECKER

Labor Becker MVZ eGbR
Führichstr. 70, 81671 München
www.labor-becker.de

kontakt@labor-becker.de
Telefon 089 450 917-0
Fax 089 450 917-100

Stand: 02/2018