



Thromboserisiko

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

Eine Verengung oder ein vollständiger Verschluss der Blutgefäße kann Venen und Arterien betreffen. Bei einem Venenverschluss staut sich das Blut im Körper, da es nicht mehr zum Herz zurücktransportiert werden kann. Bei einem 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. Manche Risikofaktoren für diese Herz-Kreislaufkrankungen können behandelt bzw. vermieden werden, wie Bluthochdruck, erhöhte Blutfette und Nikotinkonsum. Daneben gibt es vererbte Risikofaktoren, die nicht beeinflussbar sind. Je mehr Risikofaktoren vorliegen, desto höher ist die Wahrscheinlichkeit, dass eine Gefäßverengung oder ein Gefäßverschluss eintritt. Je nach klinischer Fragestellung wird Ihre Ärztin/Ihr Arzt eine oder mehrere genetische Veränderungen (Mutationen) im Erbgut untersuchen lassen, die das Risiko für Gefäßverschlüsse erhöhen:

- Faktor V Leiden-Mutation (G1691A im Gerinnungsfaktor-V-Gen; rs6025)
- Prothrombin-Mutation (G2010A in der 3' UTR-Region des Gerinnungsfaktor-II-Gens; rs1799963)
- PAI-1-4G/5G Polymorphismus (SERPINE1-Gen; rs1799762)
- PROCRC-Mutation (A655G im EPCR-Gen; rs867186)
- GPIIIa-Polymorphismus (T1565C im ITGB3-Gen; rs5918)
- Sequencing-Panel-Gerinnung (Mutationssuche durch Bestimmung der DNA-Sequenz in mehreren relevanten Genen)

Zu Ihrer Information:

- Aus dem Probenmaterial 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 auf eine Erkrankung erhärten. Das Testergebnis erlaubt jedoch keine Vorhersage, ob, wann oder in welchem Ausmaß eine Erkrankung eintritt.
- 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.