

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

## **Genetischer Nachweis des alpha-1-Antitrypsin-Mangels**

Alpha-1-Antitrypsinmangel ist die häufigste genetisch bedingte Ursache von Lungenemphysemen (krankhafte Überblähung der Lunge) bei Erwachsenen und von Lebererkrankungen bei Kindern. Alpha-1-Antitrypsin schützt die Gewebestrukturen des Körpers vor der Schädigung durch weiße Blutkörperchen. Eine genetische Veränderung bewirkt, dass alpha-1-Antitrypsin nach seiner Bildung in der Leber nicht in das Blut abgegeben werden kann. Bei Kindern kann durch das angestaute alpha-1-Antitrypsin die Leber geschädigt werden. Treten im Kindesalter keine Symptome auf, kann es im Erwachsenenalter zur Zerstörung der Lungenbläschen kommen, besonders dann, wenn die Lunge zum Beispiel durch Rauchen zusätzlich belastet ist. Bei frühzeitiger Diagnose können belastende Faktoren vermieden und Spätfolgen verringert werden.

Bei der genetischen Untersuchung werden gezielt Positionen im Erbgut auf Chromosom 14 untersucht, die alpha-1-Antitrypsin-Formen (Allele PiZ und PiS) bestimmen, die einen Mangel zur Folge haben.

- 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 auf 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.