

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

## **Genetische Veränderung des Apolipoprotein-B-100-Gens**

Apolipoproteine sind Eiweiße, an die Cholesterin und andere Fette gebunden sind, damit sie in der Blutbahn transportiert und von den Zellen erkannt werden können. Ist das Apolipoprotein-B-100 durch eine Veränderung des Erbguts defekt, ist die Aufnahme von Cholesterin in die Körperzellen erschwert. Folge davon ist eine Erhöhung des Cholesterins im Blut. Erhöhtes Cholesterin wiederum ist mit einem erhöhten Risiko einer Arteriosklerose (Gefäßverkalkung) verbunden, die zu Herzinfarkt und Schlaganfall führen kann.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach zwei bestimmten Veränderungen (Mutationen) im Erbgut gesucht (ApoB R3500Q und ApoB R3500W), die häufig zu einem Apolipoprotein-B-100-Defekt und damit zu erhöhtem Cholesterinspiegel führen.

- 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.