

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

## **Nachweis der Apolipoprotein-E-Formen E2, E3 und E4**

Apolipoproteine sind Eiweiße, an die Cholesterin und andere Fette in der Blutbahn gebunden sind, damit sie vom Darm zu den Körperzellen transportiert werden können. Apolipoprotein-E kommt in drei verschiedenen Formen vor, die mit E2, E3 und E4 bezeichnet werden. Jeder Mensch besitzt zwei dieser Formen, von denen er wiederum eine an seine Kinder weitergibt. Ungefähr 60% der Bevölkerung besitzen zwei E3-Apolipoproteine (E3/E3). Bei E4-Trägern ist der Cholesterinspiegel im Blut erhöht. Erhöhtes Cholesterin wiederum ist mit einem erhöhten Risiko einer Arteriosklerose (Gefäßverkalkung) verbunden, die zu Herzinfarkt und Schlaganfall führen kann.

Apolipoprotein-E spielt auch eine Rolle im Stoffwechsel des Gehirns. Verglichen mit E3/E3-Trägern ist vor allem bei E4/E4-Trägern das Risiko, die Alzheimer'sche Krankheit zu entwickeln, erhöht, bei E2-Trägern dagegen geringer.

Bei der genetischen Untersuchung werden gezielt Positionen im Erbgut auf Chromosom 19 untersucht, die die Apolipoprotein-E-Formen E2, E3 und E4 bestimmen.

- 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.