

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

## **Nachweis von HLA-B27**

HLA-Eiweiße sind Bestandteil der Zelloberfläche. Von diesen Eiweißbestandteilen gibt es viele unterschiedliche Formen, die sich in der Abfolge der Eiweißbausteine unterscheiden. Die Information über die Eiweißbausteine ist in der Erbsubstanz festgelegt. Daher kann durch eine genetische Untersuchung festgestellt werden, um welches HLA-Eiweiß es sich handelt. HLA-B27 ist mit Entzündungen des Bindegewebes, der Sehnen und der Bänder vergesellschaftet. Warum das so ist, ist noch nicht geklärt. Von dieser Entzündung können die Wirbelsäule, Gelenke oder auch das Auge betroffen sein. Für die Therapie der Bindegewebserkrankungen ist es wichtig, zu wissen, ob die Erkrankung mit HLA-B27 vergesellschaftet ist oder nicht.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach einer bestimmten genetischen Konstellation im Erbgut gesucht, die nur bei HLA-B27 vorkommt (HLA-B27-typische Sequenz).

- 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.