

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

Mukoviszidose

Mukoviszidose ist eine Erbkrankheit, bei der in vielen Organen des Körpers ein zäher Schleim gebildet wird. Vor allem die Lunge und die Bauchspeicheldrüse sind von der Erkrankung bereits im Kindesalter betroffen. Mukoviszidose ist bis heute nicht heilbar, aber inzwischen gut behandelbar, so dass die Lebensqualität und die Lebenserwartung stark gestiegen sind. Mittlerweile sind mehr als 1000 Veränderungen des Erbguts (Mutationen) bekannt, die eine Mukoviszidose verursachen können. Nationale und internationale Fachgesellschaften empfehlen im Verdachtsfall die Untersuchung der häufigsten Mutationen.

Der im Labor durchgeführte Test erfasst 31 Mutationen des sogenannten CFTR-Gens (Chromosom 7, Locus 7q31.2), die für die Entwicklung einer Mukoviszidose verantwortlich sein können.

- 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 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.