

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

## **Genetische Veranlagung für eine Zöliakie**

Die Zöliakie, auch Sprue genannt, ist eine chronische Erkrankung des Dünndarms, die auf einer lebenslangen Unverträglichkeit gegenüber Gluten beruht. Gluten kommt vor allem in den Getreidearten Weizen, Dinkel, Roggen, Gerste und Hafer vor. Häufig treten erste Symptome bereits im Kindesalter auf, ein Ausbruch der Erkrankung ist aber in jedem Lebensalter möglich. Von den Betroffenen zeigen nur 10 - 20% Zeichen einer Zöliakie, die Mehrzahl hat keine oder untypische Beschwerden.

Falls bestimmte genetisch festgelegte Merkmale des Immunsystems (HLA-DQ2, HLA-DQ8) vorliegen, begünstigen sie das Entstehen einer Zöliakie. Die meisten Personen, die diese erblichen Merkmale tragen, bekommen jedoch keine Zöliakie. Dennoch ist die Bestimmung in bestimmten Fällen von großem Nutzen:

- Falls die Symptome und Laborteste stark auf eine Zöliakie hinweisen, kann eventuell auf eine Darmbiopsie vor Beginn der Diät verzichtet werden, wenn diese erblichen Faktoren vorliegen.
- Falls die Symptome untypisch sind oder ein erhöhtes Risiko für eine Zöliakie besteht (z.B. bei erstgradig Verwandten von Zöliakiepatienten) kann eine Zöliakie mit hoher Wahrscheinlichkeit ausgeschlossen werden, wenn diese erblichen Merkmale nicht vorliegen.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach zwei bestimmten Anlagen im Erbgut gesucht (HLADQ2 und HLADQ8), ohne die eine Zöliakie sehr unwahrscheinlich ist.

- 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.