

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

Laktose-Intoleranz (Milchzucker-Unverträglichkeit)

Milchzucker (Laktose) wird im Dünndarm durch Enzyme gespalten. Die Spaltprodukte können dann in das Blut aufgenommen und im Körper verteilt werden. Kann diese Spaltung wegen einer vererbten Enzymveränderung nicht erfolgen, bindet der Milchzucker im Dickdarm Wasser und wird zum Teil von den Darmbakterien unter Gasbildung abgebaut. Die Folge davon sind Durchfälle und Blähungen. Bei Vermeidung von Milch und Milchprodukten in der Nahrung treten die Symptome nicht auf.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach einer bestimmten Veränderung (Mutation) im Erbgut gesucht (MCM6-Gen, Intron 13 T13910C), die bei zirka 15 % der Bevölkerung eine Laktoseintoleranz verursacht.

- 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.