

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

Methotrexat-Verträglichkeit (MTHFR-Gen-Mutation)

Das Enzym Methylentetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR) spielt eine zentrale Rolle im Folsäurestoffwechsel. Eine Mutation (677C>T) führt zu einer reduzierten Enzymaktivität. Insbesondere homozygote Anlageträger mit nur ca. 35 % Restaktivität reagieren hypersensibel auf einen Folsäuremangel. Daher besteht bei diesen Patienten ein erhöhtes Risiko für die Toxizität einer Therapie mit Folsäure-Antagonisten (z.B. Methotrexat).

Bei der genetischen Untersuchung vor Beginn einer Methotrexat-Therapie wird gezielt nach einer bestimmten Veränderung (Mutation) im Erbgut gesucht (MTHFR-Gen C677T). Ziel ist die Vermeidung unerwünschter Nebenwirkungen durch z.B. eine Dosisanpassung oder eine Folsäuresupplementation.

- 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.