

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

### **Statin-Unverträglichkeit: Bestimmung der V174-Mutation im SLCO1B1-Gen**

Statine (z.B. Simvastatin, Atorvastatin, Pravastatin, Fluvastatin oder Rosuvastatin) sind Wirkstoffe, die den Cholesterinspiegel senken, um das Risiko für Herz-Kreislauf-Erkrankungen zu verringern. Statine führen zu einer Reduktion der körpereigenen Cholesterinsynthese, indem sie das Enzym HMG-CoA-Reduktase hemmen. Die häufigste Nebenwirkung einer Statintherapie ist eine Myopathie, eine Veränderung der Muskulatur, die sich zunächst in Form von Muskelschmerzen äußert, aber auch zu Lähmungen führen kann.

Diese Statintoxizität tritt meist bei Überdosierung auf, wobei bei einigen Patienten schon die empfohlene Standarddosis zu einem erhöhten Wirkspiegel führen kann.

Eine Variante des SLCO1B1-Gens bewirkt eine verlangsamte Aufnahme bestimmter Statine in die Leber und damit eine erhöhte Statinkonzentration im Blut. Um dies zu verhindern, besteht bei betroffenen Patienten die Möglichkeit einer niedrigeren Dosierung oder des Ausweichens auf ein anderes Statin, dessen Wirkspiegel von der SLCO1B1-Variante weniger beeinflusst wird.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach einer bestimmten Veränderung (Mutation) im Erbgut gesucht (Variante des SLCO1B1-Gens), die zu einer erhöhten Statinkonzentration im Blut führt.

- Aus dem Probenmaterial wird Erbgut (DNA) gewonnen. Die DNA wird ausschließlich für die Untersuchung der oben beschriebenen genetischen Veränderung eingesetzt.
- Nach den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes werden Befunde grundsätzlich nur an den für den Patienten verantwortlichen Arzt gesendet.
- 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.