

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

## Thromboserisiko

Eine Verengung oder vollständiger Verschluss der Blutgefäße kann Venen und Arterien betreffen. Bei Venenverschluss staut sich das Blut im Körper, da es nicht mehr zum Herz zurücktransportiert werden kann. Bei Verschluss von Arterien (Arteriosklerose) werden die Organe nicht mehr mit Blut und Nährstoffen versorgt. Häufig sind davon das Herz und das Gehirn betroffen. Es kommt zu Herzinfarkt und Schlaganfall. Manche Risikofaktoren für diese Herz-Kreislaferkrankungen können behandelt bzw. vermieden werden, wie Bluthochdruck, erhöhte Blutfette und Nikotinkonsum. Daneben gibt es vererbte Risikofaktoren, die nicht beeinflussbar sind. Je mehr Risikofaktoren vorliegen, desto höher ist die Wahrscheinlichkeit, dass eine Gefäßverengung oder eine Gefäßverschluss eintritt. Je nach klinischer Fragestellung wird Ihr Arzt eine oder mehrere der folgenden genetischen Veränderungen untersuchen lassen.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach einer oder mehreren bestimmten Veränderungen (Mutationen) im Erbgut gesucht, die das Risiko für Gefäßverschlüsse erhöhen:

- Faktor V Leiden-Mutation (G1691A im Gerinnungsfaktor-V-Gen)
  - Prothrombin-Mutation (G2010A in der 3' UTR-Region des Gerinnungsfaktor-II-Gens)
  - Thrombozyten-Glykoprotein-IIIa-Mutation (T1565C)
  - ZPI-Mutation (C728T im ZPI Gen, Protein Z-abhängiger Protease-Inhibitor)
- 
- 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.