



## Hämochromatose

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

Die Hämochromatose ist eine der häufigsten erblichen Stoffwechselstörungen. Ihr liegt eine erhöhte Eisenaufnahme im Dünndarm zugrunde. Da der Körper keine Möglichkeit hat, im Übermaß aufgenommenes Eisen wieder auszuscheiden, wird das überschüssige Eisen im Körper abgelagert und führt zur Organschädigung (Leber, Herz, Bauchspeicheldrüse, Gelenke). Durch eine regelmäßige Aderlassbehandlung oder eine medikamentöse Therapie kann überschüssiges Eisen ausgeschieden und die Erkrankung zum Stillstand gebracht werden.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach zwei bestimmten Veränderungen (Mutationen) im Erbgut gesucht (C282Y und H63D des HFE-Gens), die für über 80% der Hämochromatose-Erkrankungen verantwortlich sind.

### Zu Ihrer Information:

- Aus dem Probenmaterial 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.
- 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.