

informationen & aspekte

Dr. J. Arnold Dr. G. Balling Prof. Dr. M. Eigenthaler HaugerKirchgasse 7 - 97070 Würzburg

auch im Internet:
<http://www.medlab.de>

Thema Nr. 177 Einverständniserklärung Molekulargenetik

Würzburg, 18.07.2016

Jegliche genetische Diagnostik setzt eine schriftliche Einwilligungserklärung des Patienten voraus. Zu diesem Zweck stellen wir Ihnen ein Formblatt der in unserem Labor durchgeführten molekulargenetischen Untersuchungen zur Verfügung:

Faktor-V-Leiden-, Prothrombin-Mutation, PAI-1-Polymorphismus

Das durch die Faktor-V-Leiden Mutation bedingte Thromboserisiko kann durch das Vorliegen weiterer genetischer Faktoren, wie z.B. der Prothrombin-G20210A-Mutante oder des PAI-1-4G/4G-Polymorphismus weiter erhöht werden.

Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR)

Milde Formen der MTHFR-Defizienz sind gekennzeichnet durch erhöhte Homozysteinspiegel und zeigen eine schwach positive Assoziation mit Thrombophilie oder Neuralrohrdefekten.

Lactose-Intoleranz

Die Unverträglichkeit von Milchzucker wird durch einen Lactasemangel bedingt. Dieser wird durch Mutationen im LCT-Gen verursacht.

Fruktose-Intoleranz

Mutationen im Fruktaldolase B- (ALDOB)-Gen führen zu einem Enzymmangel, durch den es bei Fruktosezufuhr zur Akkumulation von toxischen Metaboliten kommt.

Hämochromatose

Bei der Form der hereditären Hämochromatose (HM) handelt es sich um eine Erkrankung, die durch Mutationen im HFE-Gen verursacht und autosomal rezessiv vererbt wird.

HLA-Allele bei Zöliakie

Nahezu alle Zöliakiepatienten tragen die HLA-Klasse-II-Merkmale HLA-DQ2 und/oder HLA-DQ8. Nur diese HLA-Moleküle sind in der Lage Gliadinpeptide (Abbauprodukte des Gluten) zu präsentieren und eine immunologische Reaktion auszulösen.

Cystische Fibrose (CF)/Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD) beim Mann

Mutationen im CFTR-Gen führen durch Funktionsstörungen des Chloridkanals zur Änderung des Salzgehaltes des Schweißes und von anderen menschlichen Sekreten. Außerdem sind beim Mann Obstruktionen der Transportkanäle im Genitalsystem für eine Infertilität verantwortlich. Eine CBAVD kann isoliert oder als Manifestation der Cystischen Fibrose auftreten.

Azoospermiefaktor (männlicher Infertilitätsfaktor)

Etwa 0,6-1% aller infertilen Männer weisen Mikrodeletionen in der Azoospermiefaktor- (AZF) Region auf. Die Prävalenz bei nicht obstruktiver Azoospermie ist 15-20%, bei schwerer Oligozoospermie etwa 7-10%.

