

Aufklärung und Einwilligung zur Untersuchung des PNPLA3 Gens

Warum soll diese Untersuchung bei mir durchgeführt werden?

Bei Ihnen besteht der Verdacht auf eine Fettlebererkrankung. Neben der alkoholischen Lebererkrankung (ALD) ist die häufigste Form hierbei die nicht-alkoholische Fettlebererkrankung (NAFLD). Die NAFLD kann sich in ihrem Verlauf zu einer nicht-alkoholischen Steatohepatitis (NASH), einer entzündlichen Erkrankung der Leber, entwickeln. Daraus wiederum kann ein nicht umkehrbarer Schaden der Leber (Zirrhose) entstehen. In der Folge führen diese Veränderungen zu einem vollständigen Funktionsverlust der Leber mit Leberversagen oder zur Entstehung bösartiger Lebertumoren (hepatozelluläres Karzinom). Prognostischen Schätzungen zufolge wird die NASH-Zirrhose bis im Jahr 2020 die häufigste Ursache für eine Lebertransplantation in den USA sein. Es besteht eine starke Assoziation zwischen dem Vorhandensein einer Variante im PNPLA3-Gen (SNP = Punktmutation) und dem Auftreten von NAFLD und auch der Progression einer NAFLD. Patienten mit Nachweis der genannten Punktmutationen erkranken signifikant häufiger an NAFLD und ihren möglichen Folgen¹.

Welche PNPLA3-Polymorphismen gibt es?

Untersucht wird, ob bei Ihnen der PNPLA3 SNP rs738409-Polymorphismus vorliegt, welcher auf dem Chromosom 22 lokalisiert ist²³.

Der Wildtyp rs738409 C/C (AA 148 I) hat kein erhöhtes Risiko für die Entwicklung einer NAFLD bzw. ALD.

Die heterozygote Variante rs738409 C/G (AA 148 IM) hat ein erhöhtes Risiko für die Entwicklung einer NAFLD bzw. ALD.

Die homozygote Variante rs738409 G/G (AA 148 M) hat ein stark erhöhtes Risiko für die Entwicklung einer NAFLD bzw. ALD.

Welche Konsequenz kann der Nachweis eines bestimmten Polymorphismus für mich haben?

Im Mittelpunkt therapeutischer Maßnahmen stehen derzeit Veränderungen der Lebensgewohnheiten wie Gewichtsreduktion, Steigerung der körperlichen Aktivität und Ernährungsumstellung. Das Ergebnis dieser Untersuchung kann Ihren behandelnden Arzt bei der Entscheidung unterstützen wie intensiv diese Maßnahmen umgesetzt werden müssen und ob weitere therapeutische Maßnahmen erforderlich sind⁴.

¹ Jonathan L. Temple et al., 'A Guide to Non-Alcoholic Fatty Liver Disease in Childhood and Adolescence', *International Journal of Molecular Sciences* 17, no. 6 (15 June 2016), <https://doi.org/10.3390/ijms17060947>.

² Stefano Romeo et al., 'Genetic Variation in PNPLA3 Confers Susceptibility to Nonalcoholic Fatty Liver Disease', *Nature Genetics* 40, no. 12 (December 2008): 1461–65, <https://doi.org/10.1038/ng.257>.

³ Caroline Manchiero et al., 'The Rs738409 Polymorphism of the PNPLA3 Gene Is Associated with Hepatic Steatosis and Fibrosis in Brazilian Patients with Chronic Hepatitis C', *BMC Infectious Diseases* 17, no. 1 (December 2017), <https://doi.org/10.1186/s12879-017-2887-6>.

⁴ Abdul Oseini and Arun J. Sanyal, 'Therapies In Non-Alcoholic Steatohepatitis (Nash)', *Liver International : Official Journal of the International Association for the Study of the Liver* 37, no. Suppl 1 (January 2017): 97–103, <https://doi.org/10.1111/liv.13302>.

Untersuchungsmaterial

Es ist die Abnahme eines separaten EDTA-Vollblut-Röhrchens (3 ml) erforderlich.

Allgemeine Anmerkungen

Einwilligung

Ich erkläre mich einverstanden, dass die genetische Untersuchung auf PNPLA3-Polymorphismus aus der bei mir entnommenen EDTA- Blutprobe durchgeführt wird. Alle von mir gemachten Angaben sowie die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht.

Sie werden in der Krankenakte aufbewahrt und auf Verlangen nur mit meiner ausdrücklichen schriftlichen Genehmigung an andere Personen weitergegeben. Das Ergebnis der Untersuchung wird nur dem/den überweisenden Arzt/Ärzten mitgeteilt. Eine Information von Familienangehörigen und/oder deren behandelnden Ärzten erfolgt nur mit meiner Zustimmung. Des Weiteren ist es gesetzlich verboten, dass Arbeitgeber, Versicherer und sonstige Dritte Daten von genetischen Analysen oder genetische Analysen selbst erheben, verlangen oder veranlassen.

Ich bin damit einverstanden nicht einverstanden, dass das Material bzw. daraus gewonnene Daten anonymisiert für rein wissenschaftliche Zwecke verwendet werden.

Ich bin damit einverstanden nicht einverstanden, dass verbleibendes genetisches Material (DNA) zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse aufbewahrt wird.

Es steht mir frei, diese Einwilligungserklärung jederzeit zu widerrufen, ohne dass mir dadurch Nachteile entstehen oder von der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses Abstand zu nehmen.

Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Ort/Datum: _____ Unterschrift Patient/Erziehungsberechtigte: _____

Ort/Datum: _____ Stempel und Unterschrift des Arztes: _____