

**Humangenetik**  
Ruhr-Universität Bochum  
Prof. Dr. J. Epplen  
Universitätsstrasse 150  
44801 Bochum  
Tel.: 0234 32-23839  
Fax.: 0234 32-14196  
email: [joerg.t.epplen@rub.de](mailto:joerg.t.epplen@rub.de)

**Institut für Herz-Kreislaufforschung**  
Universität Witten/Herdecke  
Dr. med. Th. Scheffold  
Heinstück 11  
44225 Dortmund  
Tel.: 0231 725152-11  
Fax.: 0231 725152-13  
email: [scheffold@herz-kreislaufforschung.de](mailto:scheffold@herz-kreislaufforschung.de)

## **Aortenaneurysma, Aortendissektion und/oder Marfan-Syndrom**

### **Arztinformation für ein humangenetisches Gutachten**

Ein thorakales Aortenaneurysma und/oder eine Aortendissektion ist mit und ohne dem klinischen Vollbild eines Marfan-Syndroms häufig durch eine Mutation im Fibrillin-Gen (FBN1) oder im TGF $\beta$ R1-Gen verursacht. Es handelt sich dann um eine autosomal dominante Erkrankung, die mit einer Wahrscheinlichkeit von 50% an die Nachkommen vererbt wird.

Durch eine molekulargenetische Analyse beider Krankheitsgene kann bei betroffenen Patienten häufig die Ursache identifiziert werden. Ist eine Mutation bekannt, so kann bei Familienangehörigen die Veranlagung zu der Erkrankung durch eine einfache Untersuchung nachgewiesen bzw. ausgeschlossen werden.

Ihre Patientin/Ihr Patient ist an einem thorakalen Aortenaneurysma/Aortendissektion mit/ohne Marfan-Syndrom erkrankt. Da sich die Erkrankung häufig ohne jegliche klinischen Vorzeichen akut manifestiert, empfehlen wir eine molekulargenetische Abklärung und bei positivem Befund die genetische Untersuchung aller Familienmitglieder ersten Grades, wobei hier eine fachhumangenetische Beratung vorgeschaltet sein muss.

Die genetische Untersuchung mit humangenetischem Gutachten sowie eine damit verbundene genetische Beratung sind freiwillig. Kein Patient und kein Familienmitglied kann dazu genötigt oder überredet werden.

Wenn Ihre Patientin/Ihr Patient mit einer molekulargenetischen Untersuchung einverstanden ist, dann können Sie dies folgendermaßen veranlassen:

- 1) Ausfüllen des Überweisungsscheins 6 mit der Angabe „Humangenetische Untersuchung/Gutachten“
- 2) Ausfüllen der Anforderung mit Einverständnis der Patientin/des Patienten bzw. des gesetzlichen Vertreters.
- 3) Abnahme von EDTA-Blut (rotes Blutbildröhrchen) und sofortiges Einsenden (ohne Zentrifugation/ ungekühlt) an die Humangenetik der Ruhr-Universität Bochum.
- 4) Nach Eingang des Befundes bei Ihnen besteht die Möglichkeit der humangenetischen Beratung an der Humangenetik der Ruhr-Universität.
- 5) Erst bei einem positiven Nachweis einer Mutation ist eine genetische Untersuchung der Familienangehörigen sinnvoll bzw. möglich, hier muss die fachhumangenetische Beratung vor der Blutabnahme erfolgen.