

Bitte in Druckbuchstaben ausfüllen.

Name des/der Patienten/in	
Vorname des/der Patienten/in	Geburtsdatum
Straße/Nr.	
PLZ/Ort	
Land	
Telefon	Patienten-Nr.

Arztstempel und Unterschrift

Barcode

DPYD-Diagnostik vor einer Therapie mit 5-Fluorouracil-haltigen Arzneimitteln

Die europäische Arzneimittelagentur (EMA) empfiehlt, gemeinsam mit dem Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) sowie der deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Medizinische Onkologie (DGHO), vor dem Beginn der Behandlung mit 5-Fluorouracil-haltigen Arzneimitteln den Genotyp bezüglich eines DPD-Mangels zu bestimmen. Hintergrund ist ein erhöhtes Risiko für eine schwere Toxizität von 5-Fluorouracil-haltigen Arzneimitteln und ihren Vorstufenpräparaten bei Patient:innen mit partiellem oder vollständigem DPD-Mangel. Bei Patient:innen mit vollständigem DPD-Mangel ist die Therapie kontraindiziert. Bei Patient:innen mit partiellem DPD-Mangel ist eine reduzierte Anfangsdosis zu erwägen. Zum Nachweis eines DPD-Mangels wird derzeit die Untersuchung der 4 häufigsten, funktionell relevanten DPYD-Genvarianten empfohlen: DPYD*2A (c. 1905+1G>A), DPYD*13 (c. 1679T>G), der Polymorphismus c.2846A>T sowie der Haplotyp B3 (c. 1236G>A).

Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz

Ich bestätige, dass ich von im Hinblick auf die bei mir / der von mir vertretenen Person durchzuführende, nachfolgend näher beschriebene gendiagnostische Untersuchung/en nach dem Gendiagnostikgesetz

 über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten genetischen Untersuchung/en, die erzielbaren Ergebnisse, die gesundheitlichen Risiken sowie die vorgesehene Verwendung der genetischen Probe und der Untersuchungsergebnisse aufgeklärt wurde.

Zudem bestätige ich, dass

- (1) mir ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung eingeräumt wurde.
- (2) ich mit der/den oben genannten Untersuchung/en und der erforderlichen Gewinnung der genetischen Probe einverstanden bin.

Ich bestätige, dass ich darüber aufgeklärt wurde und mir bekannt ist, dass ich ein umfassendes Recht auf Nichtwissen ausüben kann und die Einwilligung außerdem jederzeit mündlich oder schriftlich gegenüber der/dem u.g. aufklärende/n Arzt/Ärztin (verantwortliche ärztliche Person) widerrufen kann, die Untersuchung dann abgebrochen und nur die bis dahin erbrachte Leistung abgerechnet wird.

Ferner erkläre ich mich einverstanden mit (Nichtausfüllen entspricht einem „nein“):

- der Aufbewahrung der genetischen Probe nach Abschluss der genetischen Untersuchung(en), damit das Labor sie ggf. in anonymisierter Form für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke (z. B. statistische Auswertungen) verwenden kann. ja nein
- der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus, damit sie ggf. auch danach in verschlüsselter Form vom Labor für Qualitätssicherungsmaßnahmen und wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können. ja nein
- der Mitteilung von medizinisch relevanten Zufallsbefunden. Im Rahmen genetischer Analysen können Informationen gewonnen werden, die nicht in direktem Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, aber trotzdem von medizinischer Bedeutung für mich oder meine Familie sein können (gemäß Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG, Miller DT et al., 2022: PMID: 35802134; DOI: 10.1016/j.jim.2022.04.006). ja nein

Ein Anspruch auf vollständige Mitteilung aller Zufallsbefunde oder eine zukünftige Aktualisierung solcher Befunde besteht nicht. Bei Minderjährigen erfolgt keine Mitteilung von Zufallsbefunden zu Erkrankungen, die im Erwachsenenalter auftreten. Die vollständige Genliste der ACMG darf zudem nur von Fachärztinnen und Fachärzten für Humangenetik oder Ärztinnen und Ärzten mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik angefordert werden.

- der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses bei Nichterreichen der verantwortlichen ärztlichen Person, auch an mitbehandelnde Ärzte der Praxis/Einrichtung oder vertretende Ärzte (Vertretungsfall). ja nein
- der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags bei Erforderlichkeit an spezialisierte kooperierende Labore. In diesem Fall werden die Untersuchungsergebnisse an das von mir beauftragte Labor berichtet, welches für die weitere Befundübermittlung zuständig ist. ja nein

Ort, Datum Unterschrift Patient/in bzw. Vertreter/in

Ort, Datum Unterschrift Arzt/Ärztin