



LABOR FÜR THERAPEUTISCHES DRUG MONITORING UND PHARMAKOGENETIK

Margarete-Höppel-Platz 1, 97080 Würzburg

ERWACHSENE



OA Hr. Dr. med. Warrings
Tel.: 0931-201 76349

KINDER/JUGENDLICHE



OÄ Fr. Dr. med. Fekete
Tel.: 0931-201 76441

TDM UND PGx - LABOR



Fr. PD Dr. rer. nat. Scherf-Clavel
Tel.: 0931-201 76317



Fr. PD Dr. biol. hum. Weber
Tel.: 0931-201 76403

Hr. Burger Tel.: 0931-201 77260 FAX: 0931-201 77262

AUFKLÄRUNG IM RAHMEN EINER GENETISCHEN UNTERSUCHUNG NACH DEM GENDIAGNOSTIKGESETZ (GENDG)

Molekulargenetische Analyse pharmakogenetisch relevanter Gene zur personalisierten Pharmakotherapie

Zweck einer personalisierten Pharmakotherapie

Die Wirksamkeit von Arzneimitteln ist bei jedem Menschen unterschiedlich. Neben Faktoren wie Körpergröße, Gewicht und Alter, können auch genetische (erbliche) Merkmale die Wirksamkeit von Arzneimitteln beeinflussen. Die zur Untersuchung angebotenen Pharmakogene haben unterschiedliche Funktionen. Sie sind unter anderem an der enzymatischen Umwandlung und dem Abbau von Arzneimitteln, sowie an weiteren für die Pharmakotherapie relevanten Prozessen beteiligt und können dazu führen, dass Medikamente unterschiedlich schnell abgebaut werden und sich ihre Wirkung und Verträglichkeit unterscheidet.

Durch Bestimmung der individuellen genetischen Konstellation können Hinweise auf mögliche Unterschiede in der Arzneimittelwirkung und -verträglichkeit gewonnen werden, wodurch die Auswahl und Dosierung des Arzneimittels bestmöglich an jede(n) Patient(in) angepasst werden kann.

Art und Umfang der genetischen Untersuchung

Zur Untersuchung wird eine geringe Menge Blut (ca. 3 ml) entnommen und das darin enthaltene Erbmateriale im Labor der Klinik und Poliklinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie in Würzburg auf ausgewählte genetische Varianten in pharmakogenetisch relevanten Genen untersucht.

Die Untersuchung kann folgende Gene umfassen:

CYP2C19 und *CYP2D6*.

Der konkrete Untersuchungsumfang richtet sich nach dem jeweils beauftragten und validierten Untersuchungsverfahren. Es werden dabei ausschließlich die für die jeweilige

Untersuchung vorgesehenen Die Blutentnahme erfolgt unter sterilen Bedingungen durch medizinisch qualifiziertes Personal. Dabei entspricht die Menge des entnommenen Blutes der einer Routineblutabnahme durch den Hausarzt. Mögliche Risiken sind: eine örtliche (lokale) Infektion („bakterielle Entzündung, Vereiterung“) oder das versehentliche Treffen einer Schlagader oder eine Nervenschädigung. Diese Risiken sind bei sachgemäßer Durchführung jedoch extrem selten. Etwas häufiger jedoch kann es zu einem harmlosen, aber unter Umständen schmerzhaften „blauen Fleck“/Hämatom kommen.

Aussagekraft der genetischen Untersuchung, Konsequenzen und erzielbare Ergebnisse

Das Ergebnis beschreibt die untersuchten genetischen Varianten und gegebenenfalls die daraus ableitbaren funktionellen oder pharmakologisch relevanten Eigenschaften. Daraus können Hinweise auf mögliche Unterschiede im Arzneimittelstoffwechsel, in der Arzneimittelwirkung oder -verträglichkeit abgeleitet werden.

Die Aussagekraft ist abhängig vom untersuchten Gen, der nachgewiesenen Variante und dem jeweiligen Arzneimittel. Nicht jede genetische Variante lässt eine eindeutige Vorhersage oder ein eindeutig interpretierbares Ergebnis zu. Die tatsächliche Wirkung eines Arzneimittels wird auch durch weitere genetische, biologische und umweltbedingte Faktoren sowie durch Begleiterkrankungen und Begleitmedikation beeinflusst. Die Ergebnisse ermöglichen daher keine sichere Vorhersage der individuellen Wirksamkeit oder Verträglichkeit und ersetzen nicht die ärztliche Beurteilung.

Das erzielbare Ergebnis ist ein Befund, der das Vorhandensein oder Nichtvorhandensein unterschiedlicher genetischer Veränderungen in pharmakogenetisch relevanten Genen beschreibt. Zur Unterstützung einer individuellen Arzneimitteltherapie können daraus gegebenenfalls medizinische Konsequenzen bezüglich der Wirksamkeit, Dosierung und Verträglichkeit der einzusetzenden Arzneimittel abgeleitet werden. Das Ergebnis der Analyse sagt jedoch nichts über den Krankheits- oder Gesundheitszustand einer Person aus.

Umgang mit Zufallsbefunden

Die Blutentnahme dient ausschließlich der Analyse ausgewählter genetischer Varianten in den beauftragten Genen für pharmakogenetische Zwecke. Die Untersuchung dient nicht zur Entdeckung von anderen diagnostischen Auffälligkeiten bzw. der gezielten Suche nach weiteren Veränderungen im Erbgut, die bereits bekanntermaßen für bestimmte Krankheiten verantwortlich sind. Dementsprechend sind keine Zufallsbefunde zu erwarten und werden somit auch nicht rückgemeldet.

Verwendung der genetischen Probe sowie der Analyseergebnisse

Die genetische Probe wird ausschließlich für die oben beschriebene, ärztlich veranlasste

Untersuchung verwendet. Eine Verwendung für andere Untersuchungen oder Forschungszwecke erfolgt nicht ohne eine hierfür erforderliche gesonderte Einwilligung oder eine anderweitige gesetzliche Grundlage.

Die Untersuchungsergebnisse werden im Rahmen der vorgesehenen medizinischen Versorgung verarbeitet und an die hierzu berechtigten Personen übermittelt. Die Verarbeitung und Aufbewahrung der genetischen Daten und Befunde erfolgen nach den geltenden gesetzlichen Vorgaben.

Recht die Einwilligung jederzeit zu widerrufen bzw. Recht zur Nichtkenntnisnahme

Sie haben das Recht, eine genetische Untersuchung von vornherein abzulehnen. Eine bereits erteilte Einwilligung können Sie jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen. Sofern das Untersuchungsergebnis noch nicht vorliegt, werden alle noch offenen Untersuchungsschritte beendet und eine bereits gewonnene genetische Probe nach Rücksprache mit Ihnen und der verantwortlichen Person vernichtet. Eine abschließende Befunderhebung ist dann nicht mehr möglich. Wenn der genetische Befund bereits erhoben wurde, haben Sie darüber hinaus das Recht, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen bzw. dieses vernichten zu lassen. Die gesetzlichen Regelungen zur Aufbewahrung, Vernichtung und Verarbeitung genetischer Daten bleiben hiervon unberührt.

Dokumentation des Inhaltes der Aufklärung vor der genetischen Untersuchung

Laut Gesetz sind Ärzte verpflichtet, die Inhalte dieser Aufklärung zu dokumentieren. Das heißt, es muss jederzeit nachprüfbar sein, ob der Umfang der Beratung nach Vorgabe durch das Gendiagnostikgesetz (GenDG) ausreichend war. Dies bestätigen Sie mit Ihrer Unterschrift und erteilen uns damit die Zustimmung zur genetischen Untersuchung.



LABOR FÜR THERAPEUTISCHES DRUG MONITORING UND PHARMAKOGENETIK

Margarete-Höppel-Platz 1, 97080 Würzburg

ERWACHSENE



OA Hr. Dr. med. Warrings
Tel.: 0931-201 76349

KINDER/JUGENDLICHE



OÄ Fr. Dr. med. Fekete
Tel.: 0931-201 76441

TDM UND PGx - LABOR



Fr. PD Dr. rer. nat. Scherf-Clavel
Tel.: 0931-201 76317



Fr. PD Dr. biol. hum. Weber
Tel.: 0931-201 76403

Hr. Burger Tel.: 0931-201 77260 FAX: 0931-201 77262

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG

Molekulargenetische Analyse pharmakogenetisch relevanter Gene zur personalisierten Pharmakotherapie

Name und Vorname des/der Patienten/in: _____

Geburtsdatum: _____

Hiermit erkläre ich mich einverstanden, dass meiner Tochter/meinem Sohn Blut entnommen wird, um daraus das Erbmaterial DNA zu isolieren. Diese DNA wird ausschließlich auf die oben beschriebene, individuelle genetische Konstellation der Gene *CYP2D6* und *CYP2C19* untersucht. Ich bin einverstanden, dass das Blut in anonymisierter Form für die gesetzlich vorgeschriebene Qualitätssicherung aufbewahrt werden darf.

Hiermit bestätige ich gleichzeitig, dass ich nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) über den **Zweck, Art und Umfang, die Aussagekraft und mögliche Konsequenzen** der angeforderten Untersuchung, außerdem über die **erzielbaren Ergebnisse, die gesundheitlichen Risiken, die vorgesehene medizinische Verwendung** der genetischen Probe und der Untersuchungsergebnisse, sowie **mein Recht**, die Untersuchungsergebnisse nicht zur Kenntnis zu nehmen, von dem Arzt meiner Tochter/meines Sohnes **aufgeklärt wurde**. Alle meine Fragen wurden beantwortet.

Zudem bestätige ich, dass

1. mir ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung in die oben genannte gendiagnostische Untersuchung meiner Tochter/meines Sohnes eingeräumt wurde.
2. ich mit der erforderlichen **Entnahme von Untersuchungsmaterial** (Blut) bei meiner Tochter/meinem Sohn, sowie dessen **Aufbewahrung** in anonymisierter Form für die gesetzlich vorgeschriebene Qualitätssicherung, einverstanden bin.
3. der **Befund** dieser genetischen Untersuchung in anonymisierter Form für die im Gendiagnostik-Gesetz festgelegte **10-Jahresfrist** in der Klinik und Poliklinik für

Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie in Würzburg **aufbewahrt werden darf.**

Zugriff auf diese Daten haben nur die behandelnden Ärzte und berechtigten Mitarbeiter des Labors der Klinik. Das Analyseergebnis unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht und wird für keinen anderen als den oben beschriebenen Zweck verwendet und nur mit meiner/unserer Zustimmung an Dritte (z.B. behandelnder Hausarzt) weitergegeben.

Diese Einwilligung erfolgt nach angemessener Bedenkzeit freiwillig und kann jederzeit und ohne Begründung und ohne Nachteile mit Wirkung auf die Zukunft widerrufen werden. Ich/wir wurde(n) darauf hingewiesen, dass ich/wir das Recht habe(n), Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren, die Untersuchung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials und aller daraus gewonnenen Komponenten und Ergebnisse zu verlangen. Nach Abbruch der Untersuchung, werden nur die bis dahin erbrachten Leistungen abgerechnet.

☐ Ich habe eine Kopie dieser Einverständniserklärung erhalten (bitte ankreuzen!).

☐ Meine Tochter/mein Sohn wurde alters- und entwicklungsgerecht aufgeklärt.

Dieses Einverständnis muss von allen Sorgeberechtigten gegeben werden.

Name/Vorname Sorgerechtigte/r: _____

Würzburg, _____ Unterschrift: _____
(Datum) (Sorgeberechtigte/r)

Name/Vorname Sorgerechtigte/r: _____

Würzburg, _____ Unterschrift: _____
(Datum) (Sorgeberechtigte/r)

(verantwortliche/r Ärztin/Arzt)

Leserlicher Name des aufklärenden Arztes bitte unbedingt angeben