



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 FÜR KINDER UND JUGENDLICHE ÜBER EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG NACH DEM GENDIAGNOSTIKGESETZ (GENDG)

Genetische Untersuchung pharmakogenetisch relevanter Gene zur persönlich angepassten Arzneimitteltherapie

Zweck einer personalisierten Arzneimitteltherapie

Die Wirkung von Arzneimitteln ist bei jedem Menschen unterschiedlich. Sie ist z.B. abhängig von der Körpergröße, dem Gewicht und dem Alter. Es spielen aber auch genetische (=erbliche) Merkmale eine entscheidende Rolle, z.B. zwei Gene mit Namen „CYP2D6“ und „CYP2C19“. Diese Gene können bei verschiedenen Menschen unterschiedlich sein und daher die Wirkung eines Medikaments bzw. seinen Abbau im Körper unterschiedlich beeinflussen. Die Gene CYP2D6 und CYP2C19 enthalten beispielsweise die Bauanleitung für Enzyme. Diese Enzyme helfen dabei bestimmte Medikamente im Körper abzubauen („zu verstoffwechseln“). Je nach genetischer Variante kann ein Medikament entweder sehr schnell, normal oder eher langsam im Körper abgebaut, was sich letztendlich auf die Wirksamkeit und Verträglichkeit des Arzneimittels auswirkt.

Durch die Untersuchung der genetischen Varianten kann festgestellt werden, welche genetischen Varianten Du hast und ob sich daraus Hinweise auf die Wirkung und Verträglichkeit bestimmter Medikamente ergeben. Mit diesem Wissen kann Deine Ärztin oder Dein Arzt die Auswahl und je nach Gen auch eine passende Dosierung Deines Arzneimittels optimal an Deine Behandlung anpassen.

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 untersucht. Dafür können genetische Varianten in den folgenden

Genen bestimmt werden:

CYP2C19 und CYP2D6.

Die Untersuchung beschränkt sich auf bestimmte, für die Untersuchung ausgewählte Varianten dieser Gene. Es wird also nicht Dein gesamtes Erbgut untersucht. Der Rest der verbleibenden Blutprobe wird für maximal 4 Wochen nach dem Abschluss der Untersuchung aufbewahrt und dann vernichtet.

Risiken bei der Blutentnahme

Die Blutentnahme erfolgt unter keimfreien Bedingungen und entspricht bzgl. der Menge des entnommenen Blutes einer Untersuchung, wie Du sie eventuell schon bei Deinem Kinderarzt kennengelernt hast. Die Blutentnahme erfolgt durch medizinisches Fachpersonal (z.B. Ärztinnen oder Ärzte). Mögliche negative Folgen der Blutentnahme können sein: eine örtliche Entzündung, das versehentliche Treffen einer Schlagader oder eine Nervenschädigung. Diese Folgen sind bei sachgemäßer Durchführung jedoch extrem selten. Etwas häufiger jedoch kann es zu einem harmlosen, aber möglicherweise schmerzhaften Hämatom („blauen Fleck“) kommen.

Aussagekraft der genetischen Untersuchung, Konsequenzen und erzielbare Ergebnisse

Die Aussagekraft und das Ergebnis einer genetischen Untersuchung sind wie auch bei anderen Untersuchungsverfahren nicht immer eindeutig. Auch wird die Wirkung und Verträglichkeit von Medikamenten manchmal noch von vielen anderen Dingen beeinflusst. Deshalb kann das Ergebnis nicht in jedem Einzelfall genau vorhersagen, wie ein Medikament bei Dir wirken wird.

Das Ergebnis der Untersuchung beschreibt die untersuchten genetischen Varianten. Daraus können sich Hinweise ergeben, wie bestimmte Medikamente bei Dir wirken oder vertragen werden könnten. Deine Ärztin oder Dein Arzt kann diese Informationen nutzen, um gemeinsam mit Dir und Deinen Sorgeberechtigten über die Auswahl oder Dosierung eines Medikaments zu entscheiden. Bei bestimmten Medikamenten können die Ergebnisse auch Hinweise auf genetisch bedingte Risiken für Nebenwirkungen geben.

Umgang mit Zufallsbefunden

Die Blutentnahme dient ausschließlich der Untersuchung der oben genannten Gene um Informationen für eine möglichst individuell angepasste Arzneimitteltherapie zu erhalten. Die Untersuchung dient nicht zur Entdeckung von anderen Erkrankungen bzw. der Suche nach weiteren Veränderungen im Erbgut. Dementsprechend sind keine Zufallsbefunde zu erwarten und werden somit auch nicht rückgemeldet.

Verwendung der genetischen Probe sowie der Analysenergebnisse

Unser Labor verwendet Deine genetische Probe ausschließlich zu der oben beschriebenen, vom Arzt oder der Ärztin veranlassten genetischen Untersuchung. Ohne die ausdrückliche

Zustimmung Deiner Sorgeberechtigten und Dir* wird diese Probe zu keiner anderen Untersuchung verwendet, es sei denn, eine weitere Untersuchung ist notwendig zur abschließenden Beurteilung des Befundes.

Recht die Einwilligung jederzeit zu widerrufen bzw. Recht zur Nichtkenntnisnahme

Deine Sorgeberechtigten und Du haben das Recht, eine genetische Untersuchung von vornherein abzulehnen. Sofern Deine Sorgeberechtigten und Du auch nach bereits erteilter Zustimmung zur genetischen Untersuchung zu der Ansicht gelangen, diese Untersuchung doch nicht durchführen zu lassen, obwohl sie von Deiner Ärztin oder Deinem Arzt empfohlen wird, können Deine Sorgeberechtigten und Du die Untersuchung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen. Sofern das Untersuchungsergebnis noch nicht vorliegt, werden alle noch offenen Untersuchungsschritte beendet und eine bereits gewonnene genetische Probe nach Rücksprache mit Deinen Sorgeberechtigten und Dir sowie der verantwortlichen Person vernichtet. Eine abschließende Befunderhebung ist dann nicht mehr möglich. Wenn der genetische Befund bereits erhoben wurde, haben Deine Sorgeberechtigten und Du darüber hinaus das Recht, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht mitgeteilt zu bekommen bzw. dieses vernichten zu lassen.

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 Deine Sorgeberechtigten und Du mit Ihrer Unterschrift und erteilen uns damit die Zustimmung zur genetischen Untersuchung.

*1) Die Einwilligung eines Minderjährigen ist dem Bundesgerichtshof (BGH) zufolge dann rechtswirksam, wenn dieser „nach seiner geistigen und sittlichen Reife die Bedeutung und Tragweite des Eingriffs und seiner Gestattung zu ermessen vermag“. Ein Minderjähriger kann somit einwilligungsfähig sein, bevor er volljährig ist. Das Entscheidungsrecht in Bezug auf medizinische Behandlungen wird dennoch bis zur Volljährigkeit den Sorgeberechtigten überlassen (Quelle: Dt. Referenzzentrum für Ethik in den Biowissenschaften, <https://www.drze.de/im-blickpunkt/patientenverfuegungen/module/einwilligungsfaehege-minderjaehrige>).



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



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 FÜR KINDER UND JUGENDLICHE

Genetische Analyse von Stoffwechsel-Enzymen (CYP2D6 und CYP2C19) zur persönlich angepassten Arzneimitteltherapie

Name und Vorname des/der Patienten/in: _____

Geburtsdatum: _____

Hiermit erkläre ich mich einverstanden, dass mir Blut entnommen wird, um daraus das Erbmateriale DNA zu isolieren. Diese DNA wird ausschließlich auf die oben beschriebenen Gene *CYP2D6* und *CYP2C19* untersucht. Ich bin einverstanden, dass das Blut in anonymisierter Form (d.h. ohne Möglichkeit der Zuordnung zu meiner Person) 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 Folgen** der angeforderten Untersuchung, außerdem über die **erzielbaren Ergebnisse, die möglichen gesundheitlichen Risiken, die vorgesehene medizinische Verwendung** der genetischen Probe und der Untersuchungsergebnisse, sowie **mein Recht**, die Untersuchungsergebnisse nicht zur Kenntnis zu nehmen, von meinem Arzt **aufgeklärt wurde**. Ich konnte Fragen stellen und alle meine Fragen wurden beantwortet.

Zudem bestätige ich, dass

1. mir ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung in die oben genannte gendiagnostische Untersuchung eingeräumt wurde.
2. ich mit der erforderlichen **Entnahme von Untersuchungsmaterial** (Blut) 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 Zustimmung meiner Sorgeberechtigten und mir an andere Personen (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 wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Sorgeberechtigten und ich das Recht haben, 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!).

☐ Ich wurde alters- und entwicklungsgerecht aufgeklärt.

Name/Vorname _____ :

Würzburg, _____ Unterschrift: _____
(Datum) (des Kindes/Jugendlichen)

_____ Unterschrift _____
(verantwortliche/r Ärztin/Arzt)

Leserlicher Name des aufklärenden Arztes bitte unbedingt angeben