



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 vollständigen 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/n gendiagnostische/n 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 (i.d.R. Blut, seltener anderes Gewebe) und der Untersuchungsergebnisse nach Abschluss der genetischen Untersuchung(en), damit das Labor sie ggf. verwenden kann für
 - eine erneute oder erweiterte Diagnostik nach entsprechender Beauftragung in personalisierter Form,
 - Qualitätssicherungsmaßnahmen in pseudonymisierter Form, z. B. Interlaborvergleiche mit externen Laboren i. R. d. Verfahrensvalidierung,
 - wissenschaftliche Zwecke, z. B. statistische Auswertungen, Publikation in wiss. Fachzeitschriften mit Peer-Review, in anonymisierter Form,
 - wissenschaftliche Zwecke, z. B. statistische Auswertungen, Publikation in wiss. Fachzeitschriften mit Peer-Review, in pseudonymisierter Form, z. B. kleine Patientengruppe oder sehr individuelle Proben, sodass eine vollkommene Anonymisierung der Daten nicht möglich ist.
- der Aufbewahrung von Untersuchungsergebnissen über die gesetzlich vorgeschriebene Frist (i. d. R. 10 Jahre) hinaus. Dies gilt ausschließlich für solche Zwecke zur Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse nach Abschluss der Untersuchung, in die Sie oben bereits ausdrücklich eingewilligt haben.
- der Mitteilung von medizinisch relevanten Zufallsbefunden. Bei umfassenderen genetischen Analysen können je nach Auswertestrategie zufällig Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit der diagnostischen Fragestellung stehen (siehe unsere Informationsbroschüren „Zufallsbefunde“, <https://genetik.bioscientia.de/formulare/>). Ein Anspruch auf vollständige Mitteilung aller Zufallsbefunde oder eine zukünftige Aktualisierung solcher Befunde besteht jedoch nicht. Sie haben die Möglichkeit zu entscheiden, ob und welche Zufallsbefunde mitgeteilt werden. Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der:
 - Gruppe 1 (für eine mögliche Erkrankung gibt es vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen).
 - Gruppe 2 (für eine mögliche Erkrankung gibt es derzeit keine vorbeugenden oder therapeutischen Maßnahmen).
 - Gruppe 3 (Varianten, die bei Nachkommen oder verwandten Personen zu einer erblichen Erkrankung führen können /Anlageträgerschaft).Bei Kindern und Jugendlichen: Befunde der Gruppe-1-Erkrankungen, die sich bereits im Kindes-/Jugendalter manifestieren, werden immer mitgeteilt. Befunde der Gruppe 2 werden zum Schutz des Rechts auf Nichtwissen grundsätzlich nicht mitgeteilt, wenn sich die Erkrankung erst im Erwachsenenalter manifestiert und mit einer späteren Einwilligungsfähigkeit gerechnet werden kann.
- der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses bei Nichterreichen der verantwortlichen ärztlichen Person, auch an mitbehandelnde Ärzte/Ärztinnen der Praxis/Einrichtung oder vertretende Ärzte/Ärztinnen (Vertretungsfall).
- 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

☐ ja ☐ nein

☐ ja ☐ nein

☐ ja ☐ nein

☐ ja ☐ nein

☐ ja ☐ nein

☐ ja ☐ nein

☐ ja ☐ nein

☐ ja ☐ nein

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

Ort, Datum Unterschrift Arzt/Ärztin