



Fluoropyrimidin-Verträglichkeit (DPD-Mangel)

Patienteninformation über eine genetische Untersuchung zur Unterstützung des Aufklärungsgesprächs nach §9 des Gendiagnostikgesetzes

Bei Ihnen ist eine Behandlung mit einem Medikament aus der Gruppe der Fluoropyrimidine (5-Fluorouracil, Capecitabin, Tegafur, Flucytosin) geplant. Diese Medikamente sind Zytostatika, die u.a. bei der Behandlung von Karzinomen eingesetzt werden. Durch Stoffwechselvorgänge, an denen das Enzym Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD) beteiligt ist, wird das Medikament im Körper abgebaut und verliert damit seine Wirksamkeit. Durch einen genetisch bedingten Mangel an DPD kann der Abbau des Medikaments verzögert und damit seine Wirksamkeit verlängert sein. Circa 1% der Bevölkerung ist Träger von Mutationen, die diese Veränderung im Stoffwechsel bewirken können. Bei normaler Dosierung können dann schwere Nebenwirkungen auftreten (starke Verminderung der weißen Blutkörperchen, Entzündung der Schleimhäute, schwere Durchfälle). Um diese Nebenwirkungen zu vermeiden, muss die Medikamentendosis reduziert oder in seltenen Fällen auf ein anderes Medikament ausgewichen werden. Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach bestimmten Veränderungen (Mutationen) im Erbgut gesucht (DPYD-Gen rs3918290, rs55886062, rs56038477 und rs67376798), die einen verzögerten Abbau von Fluoropyrimidinen bewirken.

Zu Ihrer Information:

- Aus dem Probenmaterial wird Erbgut (DNA) gewonnen. Die DNA wird ausschließlich für die Untersuchung der oben beschriebenen genetischen Veränderungen eingesetzt.
- Nach den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes werden Befunde grundsätzlich nur an die/den für die/den Patientin/en verantwortliche Ärztin/ verantwortlichen Arzt gesendet.
- Das isolierte Erbgut wird zum Zweck der Nachprüfbarkeit kurzfristig aufbewahrt und anschließend vernichtet.

Ihre Ärztin / Ihr Arzt wird Sie bitten, eine Erklärung zu unterschreiben, in der Sie die Einwilligung zu der oben genannten Untersuchung geben. Diese Einwilligung können Sie jederzeit – auch mündlich – widerrufen. Die Untersuchung wird dann nicht durchgeführt, bzw. der Befund der Untersuchung wird vernichtet und Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt nicht mitgeteilt.