

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

## **Thiopurin-Unverträglichkeit**

Bei Ihnen ist eine Behandlung mit einem Thiopurin-haltigen Medikament geplant. Diese Medikamente (z.B. Azathioprin, Mercaptopurin, Thioguanin) sind Zytostatika, die u.a. in der Leukämie-Therapie, bei rheumatologischen Erkrankungen sowie bei entzündlichen Darmerkrankungen eingesetzt werden. Durch Stoffwechselfvorgänge werden die Medikamente im Körper abgebaut und verlieren damit ihre Wirksamkeit. Bei genetisch bedingten Veränderungen im Stoffwechsel kann der Abbau der Medikamente verzögert und damit ihre Wirksamkeit ungewollt erhöht sein. Etwa 10% der Bevölkerung bauen diese Medikamente eingeschränkt ab, bei 0,3 % ist der Abbau stark beeinträchtigt. Eine normale Dosierung kann dann zu schweren Nebenwirkungen (u.a. Störung der Blutbildung) führen. Um diese Nebenwirkungen zu vermeiden, muss die Medikamentendosis reduziert oder auf ein anderes Medikament ausgewichen werden.

Bei der genetischen Untersuchung wird gezielt nach bestimmten Veränderungen (Mutationen) im Erbgut gesucht (TPMT \*2, \*3A, \*3B und \*3C), die einen verzögerten Abbau von Thiopurin-haltigen Medikamenten bewirken.

- Aus einer Blutprobe bzw. einem Wangenabstrich wird Erbgut (DNA) gewonnen. Die DNA wird ausschließlich für die Untersuchung der oben beschriebenen genetischen Veränderungen eingesetzt.
- Das Testergebnis wird vom Labor nur Ihrem Arzt mitgeteilt. Sie können es ablehnen, dass der Arzt Ihnen das Ergebnis oder Teile davon mitteilt.
- 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 Ihrem Arzt nicht mitgeteilt