

INFORMIERTE ZUSTIMMUNG ZU PHARMAKOGENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN

Bei einer pharmakogenetische Analyse werden vererbte Eigenschaften untersucht, welche einen Einfluss auf die Wirksamkeit oder unerwünschte Nebenwirkungen einer medikamentösen Therapie haben. Dieses Informationsblatt beinhaltet Hintergrundinformationen über diese Analysen und erläutert wichtige Punkte, welche vor der Durchführung einer pharmakogenetischen Analyse besprochen werden sollten.

Eine pharmakogenetische Untersuchung ist – wie jedes andere diagnostische Verfahren – freiwillig und bedarf Ihrer formalen Einwilligung. Weil es sich um eine genetische Untersuchung handelt, liefert diese Analyse sehr persönliche Resultate. Sie können und sollen sich deshalb Zeit nehmen, alle Fragen, die Sie bewegen, zu besprechen und eine unbeeinflusste persönliche Entscheidung zu fällen. Ihre medizinische Betreuung ist **nicht gefährdet**, welche Entscheidung Sie auch treffen.

Im Folgenden finden Sie einige Punkte, die auf eine für Sie gut verständliche Weise mit Ihnen besprochen werden sollten, bevor Sie sich für oder gegen eine pharmakogenetische Untersuchung entscheiden. Insbesondere sollte Ihnen danach klar sein, **wie Ihre Therapie je nach Ergebnis der pharmakogenetischen Untersuchung angepasst würde**.

- Grundlegende Informationen zur Analyse, einschliesslich einer Beschreibung der **untersuchten Gene und Genvarianten**. Dazu gehört auch eine Beschreibung, **welche verschiedenen Testergebnisse möglich sind**, und wie häufig ein bestimmtes Testresultat zu erwarten ist.
- **Warum die Analyse wichtig ist für Ihre medikamentöse Behandlung** und welche **Konsequenzen** die verschiedenen möglichen Testergebnisse haben würden (z.B. wie Ihre medikamentöse Behandlung bei einem bestimmten Testresultat angepasst würde).
- Eine mögliche **Relevanz** des Resultats der Analyse **für andere Medikamente**, mit welchen Sie in Zukunft vielleicht behandelt werden.
- Wie gut die Analyse ein bestimmtes Behandlungsergebniss (z.B. eine Nebenwirkung oder die Wirksamkeit einer Therapie) vorhersagen oder erklären kann und welche **Grenzen** die Analyse diesbezüglich hat.
- **Alternativen** zu einer pharmakogenetischen Untersuchung.
- Ihr Recht, die vorgeschlagene Untersuchung **abzulehnen** und Ihr Recht, die Kenntnisnahme von Informationen über ihr Erbgut zu verweigern.
- Die **Kosten** der Analyse und ob diese durch die Krankenversicherung übernommen werden.
- Ihr Entscheid über den **Verbleib Ihrer Blutprobe und DNA** nach der Untersuchung:
 - **Aufbewahrung**, so dass dieselbe Probe für allfällige weitere Analysen verwendet werden kann. Das bedeutet, dass für mögliche weitere pharmakogenetische Analysen, welche in Zukunft durchgeführt würden, keine neue Blutentnahme notwendig wäre. Jegliche weitere Analysen werden nur auf Anforderung und nur mit Ihrer Zustimmung durchgeführt.
 - Weiterverwendung zur **Qualitätssicherung**. Das bedeutet, dass Ihre Probe durch das Labor verwendet werden kann, um sicherzustellen, dass die Qualitätsanforderungen für pharmakogenetische Analysen erfüllt werden. Ihre Probe wird dabei nur anonymisiert verwendet (ohne jegliche Information, welche eine Identifizierung Ihrer Person ermöglichen würde wie Name oder Geburtsdatum).
 - Weiterverwendung zu **Forschungszwecken**. Das bedeutet, dass es Forschern erlaubt ist, Sie in Zukunft zu kontaktieren, falls Ihre Probe für eine wissenschaftliche Studie von Interesse ist. Falls Sie kontaktiert werden, werden die Forscher Ihnen die geplante Studie erklären. Danach steht es Ihnen immer noch frei zu entscheiden, ob Sie Ihre Probe für die Studie zur Verfügung stellen wollen oder nicht.
 - **Vernichtung** der Probe. Das bedeutet, dass sämtliches Probenmaterial (Blutprobe, DNA) nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird.

HINTERGRUND

Das menschliche Erbgut besteht aus DNA und ist in jeder Körperzelle vorhanden. Zum Erbgut gehören 22 Chromosomenpaare sowie ein Paar Geschlechtschromosomen: XX in Frauen, XY in Männern. Grundeinheiten des Erbguts sind die Gene, welche sich auf den Chromosomen befinden. Im menschliche Erbgut hat es rund 20'000 verschiedene Gene. Die Gesamtheit aller Gene (das Genom) bildet den Bauplan für alle Strukturen in unserem Körper und dessen Funktionen. Dazu gehören auch Anleitungen zur Bildung von Proteinen (Eiweissen), welche wichtig sind für unseren Körper im Umgang mit Medikamenten. Beispiele dafür sind Proteine, welche unserem Körper helfen, ein Medikament aufzunehmen, es zu einem Organ oder in eine Zelle zu transportieren, es in eine andere Form umzubauen, oder es auszuscheiden.

Bei einer pharmakogenetischen Analyse werden kleine Veränderungen im Erbgut (in der DNA) untersucht, sogenannte "Genvarianten". Es handelt sich dabei ausschliesslich um Genvarianten, von denen bekannt ist, dass sie das Ergebnis einer medikamentösen Therapie (z.B. Wirksamkeit, Risiko unerwünschter Nebenwirkungen) beeinflussen können. Das bedeutet zum Beispiel, dass diese Genvarianten einen Einfluss darauf haben, wie schnell ein Medikament im Körper aufgenommen, verteilt oder abgebaut wird, oder ob ein erhöhtes Risiko für unerwünschte Nebenwirkungen besteht. Diese Genvarianten sind Teil der natürlichen genetischen Variabilität zwischen den Menschen, die jede Person zu einem einzigartigen Individuum macht. Sie haben in der Regel keinen schwerwiegenden Einfluss auf die generelle Gesundheit.

Pharmakogenetische Untersuchungen werden mit molekularen Methoden durchgeführt. Dabei werden nur ganz kleine Teile der DNA untersucht, welche diejenigen Genvarianten enthalten, die für Ihre medikamentöse Behandlung wichtig sind. Mit der Analyse wird nachgewiesen, ob eine bestimmte Genvariante vorhanden ist oder nicht. In einer pharmakogenetischen Analyse wird kein breites genetisches Screening (eine ungerichtete Suche nach Veränderungen im Erbgut) durchgeführt.

BEDEUTUNG

Pharmakogenetische Analysen erlauben es festzustellen, ob Sie Träger(in) bestimmter genetischer Varianten sind, welche beeinflussen können, wie Ihr Körper auf eine bestimmtes Medikament reagiert. Dies bedeutet, dass bei Ihnen aufgrund dieser Untersuchung Ihre medikamentöse Therapie so angepasst werden kann, wie es am besten den bei Ihnen vorhandenen Genvarianten entspricht. Solche Anpassungen können z.B. eine Änderung Ihrer Medikamentendosis sein, oder auch die Verwendung eines anderen, für Sie besser geeigneten Medikamentes.

Da diese Genvarianten vererbt werden können, ist es möglich, dass auch Ihre Verwandten (z.B. Kinder, Geschwister, Eltern) Träger derselben Genvarianten sind. Das bedeutet, dass in Zukunft auch bei ihnen eine pharmakogenetische Untersuchung hilfreich sein könnte, wenn eine Therapie mit bestimmte Medikamenten geplant ist.

Ausser ihrem Effekt auf bestimmte medikamentöse Therapien sind für die Genvarianten, welche in pharmakogenetischen Analysen untersucht werden, grundsätzlich keine schwerwiegenden negativen Auswirkungen auf die generelle Gesundheit zu erwarten. Falls es ausser dem Effekt auf die medikamentöse Therapie andere mögliche Konsequenzen gibt, werden Sie vor der Untersuchung darüber aufgeklärt. Dies ist nach heutigem Wissensstand aber nur in Ausnahmefällen zu erwarten.

VORGEHEN

Für pharmakogenetische Untersuchungen wird eine kleine Menge venöses Blut benötigt (meistens reichen etwa 3 ml). Es ist nicht nötig, für diese Blutentnahme nüchtern zu sein.

RECHTLICHE GRUNDLAGEN

Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR810.12).

Diese Patienteninformation und Einverständniserklärung basiert auf der Vorlage der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik für genetische Untersuchungen und wurde für pharmakogenetische Analysen angepasst.

INFORMIERTE ZUSTIMMUNG ZU PHARMAKOGENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN

Name: _____ Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Ich bestätige hiermit, dass ich bezüglich der geplanten pharmakogenetischen Untersuchung beraten worden bin, wie es auf dem Patienteninformationsblatt beschrieben ist. Ich habe die Informationen verstanden und hatte genügend Zeit für Fragen und um meine Entscheidung zu treffen.

Ich erkläre mich mit der/den folgenden pharmakogenetische(n) Untersuchung(en) einverstanden:

Genetische Untersuchung für (Name des Medikamentes): _____

Untersuchte Gene/Genvarianten: _____

Untersuchungsmaterial: EDTA Vollblut

Mein Entscheid zur Aufbewahrung und Weiterverwendung meines Untersuchungsgutes:

Aufbewahrung und Weiterverwendung für zukünftige Analysen

Soweit möglich, mein Untersuchungsmaterial für allfällige weitere Untersuchungen, welche nur auf meinen Antrag und mit meinem Einverständnis durchgeführt werden, aufbewahren. JA NEIN
Im Fall einer negativen Antwort wird sämtliche Probenmaterial nach der Analyse vernichtet!

Mein Untersuchungsmaterial darf in anonymisierter Form zur Qualitätssicherung verwendet werden JA NEIN

Weiterverwendung für Forschungszwecke

Ich bin grundsätzlich einverstanden, dass mein Probenmaterial für Forschungszwecke verwendet werden kann. JA NEIN

Eine positive Antwort ist noch keine Zustimmung zur Teilnahme an einer wissenschaftlichen Studie. Sie können jedoch in Zukunft kontaktiert und zur Teilnahme angefragt werden.

Unterschrift: _____ Ort und Datum: _____

(Eltern/rechtlicher Vertreter falls nötig)

Aufklärender Arzt:

Ich bestätige, dass ich oben genannte Person bezüglich der geplanten Untersuchung aufgeklärt und allfällige Fragen beantwortet habe.

Name, Vorname: _____ Stempel: _____

Unterschrift: _____ Ort und Datum: _____
(zwingend)