

INFORMIERTE ZUSTIMMUNG ZU PHARMAKOGENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN

Eine pharmakogenetische Untersuchung hat das Ziel, ererbte Eigenschaften mit Einfluss auf die Wirksamkeit oder unerwünschte Nebenwirkungen einer medikamentösen Therapie aufzudecken, indem das Erbgut (Gene) direkt analysiert wird.

Hintergrund

Das menschliche Erbgut findet sich im Zellkern jeder einzelnen Körperzelle. Es besteht aus 23 Chromosomen-Paaren, wovon ein Paar an Geschlechts-Chromosomen: XX bei Frauen, XY bei Männern. Spermien und Eizellen besitzen allerdings von jedem Chromosom nur eine Kopie, erst durch die Befruchtung entstehen wieder Zellen mit doppeltem Chromosomensatz. Gene sind die Grundeinheiten des Erbgutes und bestehen aus DNS; sie sind auf den Chromosomen aufgereiht, schätzungsweise 30'000 in jedem Zellkern. Alle Gene gemeinsam (Genom) bilden den „Bauplan“ für die Strukturen des Körpers und seinen Stoffwechsel, indem sie beispielsweise die Protein-Strukturen unserer Gewebe und Enzyme festlegen.

Bei einer pharmakogenetischen Untersuchung werden kleine Veränderungen auf molekularer Ebene (in der DNS-Sequenz), sogenannte „Genvarianten“, untersucht. 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. Die Wahl der geeigneten Analyseverfahren hängt von der jeweiligen Genvariante ab. Die im Rahmen einer pharmakogenetischen Analyse durchgeführten molekulargenetischen Untersuchungen sind immer auf eine ganz bestimmte Frage (ausgewählte Genvarianten mit bekanntem Einfluss auf eine bestimmte Therapie) ausgerichtet, es gibt kein Screening (ungerichtete Suche nach Veränderungen) des ganzen Erbgutes.

Bedeutung

Genetische Untersuchungen liefern sehr persönliche Befunde zu Eigenschaften, die vererbt werden können, und erfordern daher Ihre Zustimmung. Pharmakogenetische Analysen erlauben es festzustellen, ob Sie Träger(in) bestimmter genetischer Varianten sind, die bei Ihnen, sowie unter Umständen auch bei Ihren Nachkommen, das Ergebnis einer medikamentösen Therapie beeinflussen können. Dies bedeutet, dass bei Ihnen aufgrund dieser Untersuchung bestimmte medikamentöse Therapien an die genetische Veranlagung angepasst werden können. Solche Anpassungen können die Verwendung einer anderen Medikamentendosis beinhalten, oder auch die Verwendung eines anderen, für Sie besser geeigneten Medikamentes.

Da diese genetischen Varianten vererbt werden können, kann es sein, dass auch Ihre Nachkommen Träger derselben Genvarianten sind. Das bedeutet, dass unter Umständen auch bei Ihren Nachkommen eine pharmakogenetische Untersuchung hilfreich sein kann, wenn Ihnen bestimmte Medikamente verschrieben werden.

Ausser ihrem Effekt auf bestimmte medikamentöse Therapien sind bei pharmakogenetischen Untersuchungen grundsätzlich keine schwerwiegenden negativen Auswirkungen auf die generelle Gesundheit zu erwarten. Falls bei den bei Ihnen untersuchten Genvarianten ausser ihrem Effekt auf die medikamentöse Therapie andere Konsequenzen möglich sind, werden Sie vor der Untersuchung darüber aufgeklärt. Dies ist aber nach heutigem Wissensstand nur in Ausnahmefällen zu erwarten.

Pharmakogenetische Beratung

Eine pharmakogenetische Untersuchung ist – wie jedes andere diagnostische Verfahren – freiwillig und bedarf Ihrer formalen Einwilligung. Sie können und sollen sich Zeit nehmen, alle Fragen, die Sie bewegen, zu besprechen und eine unbeeinflusste persönliche Entscheidung zu fällen. Nach der Beratung sollte Ihnen insbesondere klar sein, wie Ihre Therapie je nach Ergebnis der pharmakogenetischen Untersuchung angepasst werden soll.

Im Folgenden finden Sie einige Stichworte, die in für Sie leicht verständlicher Art mit Ihnen besprochen werden sollten, bevor Sie sich für oder gegen eine pharmakogenetische Untersuchung entscheiden.

- Die **genetischen Fakten**, einschliesslich einer Beschreibung der untersuchten Genvarianten, der möglichen Untersuchungsergebnisse, deren Häufigkeit und der Funktion der untersuchten Gene.
- Die **wesentlichen medizinischen Fakten**, einschliesslich des Mechanismus, wie die untersuchten Genvarianten die medikamentöse Therapie beeinflussen, die **Konsequenzen** der verschiedenen möglichen Untersuchungsergebnisse im Bezug auf die Anpassung der medikamentösen Therapie, sowie allfällige Risiken für Sie und weitere Familienmitglieder im Zusammenhang mit anderen (zukünftigen) medikamentösen Therapien.
- Die **Vorhersagekraft** der untersuchten Genvarianten im Bezug auf Ihre medikamentöse Therapie und die **Grenzen** der mit der pharmakogenetischen Untersuchung möglichen Vorhersagen im Bezug auf das Ergebnis Ihrer Therapie.
- **Alternativen** zu einer genetischen Untersuchung.
- Ihr Recht, die vorgeschlagene Untersuchung **abzulehnen** und Ihr Recht, die Kenntnisnahme von Informationen über ihr Erbgut zu verweigern.
- Mögliche Vorteile und Nachteile der Untersuchung, einschliesslich allfälliger offener Fragen bezüglich **Persönlichkeitsschutz** gegenüber Versicherungen, Arbeitgeber und Banken.
- Entscheid über den Verbleib Ihres Untersuchungsgutes nach der Untersuchung:
 - Lagerung für allfälligen Wiedergebrauch
 - DNS-Bank (Archivierung)
 - Einsatz für medizinische Forschung
 - Vernichtung.
- Information zu den **Kosten** und darüber, ob die Krankenkasse diese übernimmt oder nicht.
- Ihre medizinische Betreuung ist **nicht gefährdet**, welche Entscheidung Sie auch treffen.

Vorgehen

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

Rechtliche Grundlage

Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG).

Diese Patienteninformation und Einverständniserklärung basiert auf der Vorlage der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik für genetische Untersuchungen und wurde für die Anforderungen im Zusammenhang mit pharmakogenetischen Analysen angepasst.

Informierte Zustimmung zu pharmakogenetischen Untersuchungen

Name: _____ Vorname: _____

Geburtsdatum : _____

„Ich bestätige hiermit, dass ich gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) beraten worden bin, und dass mir genügend Zeit für Fragen und zum Bedenken eingeräumt worden ist“.

Ich erkläre mich hiermit mit der Durchführung der angegebene(n) pharmakogenetische(n) Untersuchung(en) einverstanden:

DNS-Untersuchung bezüglich (Name des Medikamentes): _____

Untersuchte Gene/Genvarianten: _____

Untersuchungsmaterial: EDTA-Vollblut

Mein Entscheid zur Aufbewahrung meines Untersuchungsgutes :

- Soweit möglich, mein Untersuchungsmaterial für allfällige Nachuntersuchungen bzw. weitergehende Untersuchungen in meinem Interesse und auf meinen alleinigen Antrag aufbewahren.
- Mein Untersuchungsmaterial darf für medizinische Forschung eingesetzt werden.
 - mit Namensnennung
 - ohne Namensnennung (anonymisiert). Dann ist kein Rückschluss auf meine Person mehr möglich. Ich kann nicht über ein damit erzieltetes Untersuchungsergebnis informiert werden.
- Mein Untersuchungsmaterial soll nach Abschluss der Untersuchung vernichtet werden.
- anderes: _____

Unterschrift: _____ Ort und Datum: _____

(Eltern / rechtlicher Vertreter wo nötig)

Zuweisender Arzt:

“Ich habe oben genannter Person die verlangte Untersuchung auf angemessene Weise erklärt, die oben erwähnten Grenzen der Methode besprochen und ihre Fragen beantwortet“.

Name (vollständiger): _____

Unterschrift (zwingend): _____

Ort und Datum: _____

Stempel: