

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

## **5-Fluorouracil-Verträglichkeit**

Bei Ihnen ist eine Behandlung mit 5-Fluorouracil geplant. 5-Fluorouracil ist ein Zytostatikum, das bei der Behandlung von Karzinomen eingesetzt wird. Durch Stoffwechselfvorgänge wird das Medikament im Körper abgebaut und verliert damit seine Wirksamkeit. Durch eine genetisch bedingte Veränderung im Stoffwechsel kann der Abbau des Medikaments verzögert und damit seine Wirksamkeit verlängert sein. Circa 1% der Bevölkerung ist Träger dieser Veränderung (Mutation). 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 einer bestimmten Veränderung (Mutation) im Erbgut gesucht (IVS14+1G/A), die einen verzögerten Abbau des Medikaments 5-Fluorouracil bewirkt.

- Aus einer Blutprobe bzw. einem Wangenabstrich wird Erbgut (DNA) gewonnen. Die DNA wird ausschließlich für die Untersuchung der oben beschriebenen genetischen Veränderung 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.