

Information und Einwilligungserklärung

zur genetischen Typisierung der Thiopurinmethyltransferase (TPMT) im Rahmen der Diagnostik vor Chemotherapie mit Thiopurinen

Patient: _____ geb. _____

Bei der Behandlung der akuten lymphoblastischen Leukämie (ALL) mit einer Chemotherapie werden unter anderen auch die Medikamente Mercaptopurin und Thioguanin eingesetzt. Mercaptopurin und Thioguanin gehören zu der Medikamentengruppe der Thiopurine. Bestimmte körpereigene Eiweißstoffe (sogenannte Enzyme) sind dafür zuständig, dass Medikamente im Körper wieder abgebaut werden und der Körper entgiftet wird. Ein für den Abbau von Thiopurinen wichtiges Enzym ist die sogenannte Thiopurinmethyltransferase, kurz TPMT genannt. Ungefähr 10% der mitteleuropäischen Bevölkerung haben eine erniedrigte Aktivität der TPMT; bei ungefähr einer von dreihundert Personen kann man gar keine aktive TPMT nachweisen.

Ein TPMT-Mangel hat normalerweise keinerlei Krankheitswert. Bei der Einnahme der oben genannten Medikamente der Thiopurine kann es aber bei Patienten mit TPMT-Mangel zu besonders schweren Nebenwirkungen kommen, die die Leber und die Blutbildung im Knochenmark betreffen. Daher ist es von Nutzen, bereits bei Beginn der Chemotherapie mit Thiopurinen zu wissen, ob ein Patient eine erniedrigte TPMT-Aktivität hat, denn für Patienten mit komplettem TPMT-Mangel ist es notwendig, die Thiopurin-Medikamente in niedrigerer Dosis zu geben und während der Behandlung regelmäßig Untersuchungen der Thiopurin-Stoffwechselprodukte im Blut durchzuführen.

Im Rahmen der TPMT-Diagnostik wird im Erbgut gezielt nach den Veränderungen im TPMT-Gen gesucht, die für die erniedrigte oder fehlende Enzymaktivität verantwortlich sind. Hierfür werden nur sehr geringe Mengen an Untersuchungsmaterial (DNA [=Erbsubstanz] aus Blut- oder Knochenmarkzellen) benötigt, so dass in nahezu allen Fällen keine erneute Blutentnahme erforderlich ist. Wenn Sie mit der Durchführung der TPMT-Diagnostik einverstanden sind, wird das benötigte Untersuchungsmaterial vom Studienlabor der AIEOP-BFM Studie in Kiel an das Labor des Dr. Margarete Fischer-Bosch Instituts für Klinische Pharmakologie, Auerbachstr. 112, 70376 Stuttgart (Prof. Dr. M. Schwab) weitergeleitet, wo die Analysen durchgeführt werden.

Hiermit erkläre ich mich mit der Durchführung der molekulargenetischen Untersuchung zur Abklärung der oben bezeichneten Fragestellung und Laboruntersuchung bei meinem Kind einverstanden. Ich wurde über die Art, Bedeutung und Tragweite der Analyse aufgeklärt. Die durchzuführende Analyse dient gezielt der Beantwortung dieser Fragestellung und nicht der Erlangung von Aussagen zu eventuellen anderen Krankheiten oder Erbanlagen. Mir ist bekannt, dass ich diese Einwilligungserklärung jederzeit widerrufen und von einer Mitteilung über das Ergebnis der Untersuchung Abstand nehmen kann.

Mutter (Name, Vorname)

Unterschrift

Ort, Datum

Vater (Name, Vorname)

Unterschrift

Ort, Datum

Aufklärender Arzt:

Name, Vorname

Unterschrift

Ort, Datum

Bitte eine Kopie dieser Einwilligung in der Patientenakte ablegen, eine Kopie den Eltern/Sorgeberechtigten aushändigen und das Original an das AIEOP-BFM ALL-Studienlabor in Kiel senden. Das für die TPMT-Diagnostik benötigte Untersuchungsmaterial wird dann nach Stuttgart (Labor Prof. Schwab) weitergeleitet.