

Patient	
Einsender	

**Hämatologie/Onkologie  
Humangenetik**

Prof. Dr. L. Bullinger /  
Prof. Dr. M. Spielmann

Prof. Dr. Jörg Westermann  
PD Dr. Martin Janz / Dr. Olga Blau  
Prof. Dr. Stefan Schwartz  
Dipl. Biol. Vivien Boldt

**Kontakt**

Tel. +49 (30) 40 50 26-800  
Fax +49 (30) 40 50 26-651  
[www.laborberlin.com/haematologie](http://www.laborberlin.com/haematologie)

## ANFORDERUNGSSCHEIN DPD-DIAGNOSTIK

.....  
Datum: ..... Ärztin/Arzt: .....

Tel./Fax bei Rückfragen: .....  
.....

### Untersuchungsauftrag (Material: 3 ml EDTA-Blut)

☐ *DPYD*-Polymorphismen  
.....

### Klinische Erläuterungen

Ein Mangel am Enzym *Dihydropyrimidin-Dehydrogenase* (DPD) kann bei Verabreichung der Medikamente 5-Fluorouracil, Capecitabin oder Tegafur zu einer verzögerten Metabolisierung dieser Substanzen und damit zu einer erhöhten Toxizität führen, die selten auch lebensbedrohlich sein kann.

Seit dem 30. April 2020 existiert eine offizielle Empfehlung der Europäischen Arzneimittel-Agentur (EMA), dass vier *DPYD*-Polymorphismen, von denen bekannt ist, dass sie zu einer erniedrigten DPD-Enzymaktivität führen, vor Gabe der genannten Medikamente untersucht werden sollen. Diese Empfehlung wurde auch durch die Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie (DGHO) in einem Positionspapier vom Juni 2020 übernommen.

Die zu testenden Polymorphismen sind:

- *DPYD*\*2A (c.1905+1G>A; IVS14+1G>A; rs3918290)
- *DPYD*\*13 (c.1679T>G; rs55886062)
- Polymorphismus c.2846A>T (rs67376798) und
- HaplotypB3 (c.[1236G>A;1129–5923C>G], rs75017182).

Die Untersuchung "*DPYD*-Polymorphismen" umfasst diese vier Polymorphismen.

Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung ist das schriftliche Einverständnis des Patienten / der Patientin (siehe umseitig).

Ausführlichere Erläuterungen im Leistungsverzeichnis: <https://www.laborberlin.com/unsere-leistungen/leistungsverzeichnis/>

**Einverständniserklärung  
für die genetische Untersuchung des Gens DPYD  
und zur Aufbewahrung von Proben**

**Bitte der Einsendung beilegen an:**

Labor Berlin - Charité Vivantes GmbH  
Fachbereich Hämatologie / Tumorgenetik  
Sylter Straße 2  
13353 Berlin  
**Fax: 030 405026618**

*Platz für Patientenaufkleber*

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Sie sollen nach Einschätzung des behandelnden Arztes / der behandelnden Ärztin eine Therapie mit den Medikamenten 5-Fluorouracil, Capecitabin und/oder Tegafur erhalten. Vor dem Einsatz dieser Medikamente wird eine Testung empfohlen, ob eine verminderte Aktivität des Enzyms *Dihydropyrimidin-Dehydrogenase* (DPD) vorliegt. Ein solcher Mangel ist nach bisherigem Wissen in der Regel angeboren und kann dazu führen, dass die oben genannten Medikamente in üblicher Dosierung sehr viel stärkere unerwünschte Nebenwirkungen verursachen. Diese Nebenwirkungen können in seltenen Fällen auch lebensbedrohlich sein. Liegt ein DPD-Enzymmangel vor, wird eine niedrigere Medikamentendosierung empfohlen.

**1. Einverständnis für die genetische Untersuchung:**

Ich bin über die genetischen Grundlagen bezogen auf den DPD-Enzymmangel aufgeklärt worden. Die Bedeutung und Tragweite des Ergebnisses der gewünschten Untersuchung wurden mir umfassend erläutert. Ich wünsche eine Durchführung der von meinem Arzt / meiner Ärztin zur weiteren Abklärung empfohlenen Analysen. Ich bin gemäß Gendiagnostikgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen aufgeklärt worden.

Ja ☐                      Nein ☐

Ich möchte über das Ergebnis der genetischen Untersuchung informiert werden:

Ja ☐                      Nein ☐

**2. Mögliche Weiternutzung von restlichem Probenmaterial:**

Ich erkläre mein Einverständnis, dass ein Anteil der abgenommenen Proben für weiterführende wissenschaftliche Untersuchungen oder Untersuchungen für diagnostische Tests aufbewahrt und genutzt wird. Dieses Material darf für die Erforschung hämatologischer/onkologischer Erkrankungen und für die Entwicklung diesbezüglicher Testverfahren verwendet werden.

Ja ☐                      Nein ☐

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Patient/in (Druckbuchstaben)

\_\_\_\_\_  
Patient/in (Unterschrift)

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Ärztin/Arzt (Druckbuchstaben)

\_\_\_\_\_  
Ärztin/Arzt (Unterschrift)