

Facharztbereiche

Humangenetik

Kinder- und Jugendmedizin*

Laboratoriumsmedizin

Mikrobiologie/Virologie

Transfusionsmedizin

Pathologie

* nicht vertragsärztlich tätig

Wiss. Fachabteilungen

Molekulargenetik

Neurogenetik

Pharmakogenetik/Nutrigenetik

Stoffwechselgenetik

Zytogenetik

Reproduktionsgenetik

Molekulare Onkologie

Immungenetik

Immunbiologie/Klinische Chemie

Molekulare Mikrobiologie/Virologie

Abstammungsanalysen

Bioinformatik



ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

Pharmakogenetik



Vers.6.2/26.06.2018

Pharmako- genetik

Patienteninformation

Akkreditiert nach DIN EN ISO / IEC 17025, DIN EN ISO 15189



EFI-Akkreditierung



ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK UND LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (MVZ)
Dr. Klein, Dr. Rost und Kollegen

MVZ Martinsried
Lochamer Str. 29
82152 Martinsried
DEUTSCHLAND
Tel: +49.89.895578-0
Fax: +49.89.895578-780
www.medizinische-genetik.de
info@medizinische-genetik.de



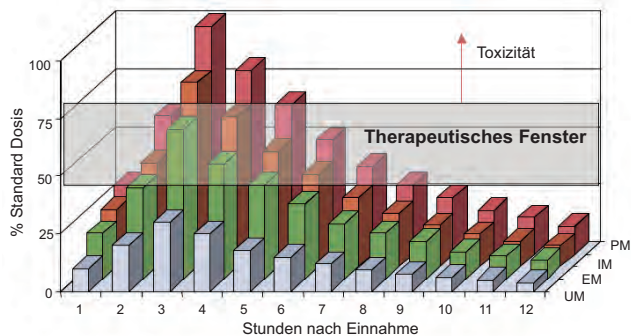
Unerwünschte Arzneimittelwirkung (UAW)

Arzneimittelunverträglichkeiten oder Resistenzen gegenüber dem verabreichten Wirkstoff beeinträchtigen oftmals den Erfolg einer medikamentösen Therapie. Neben typischen Überdosierungserscheinungen oder dem Ausbleiben einer Wirkung können auch unspezifische Symptome auftreten (z.B. Unwohlsein, Müdigkeit, Nervosität, Hautausschläge). Die Ursachen hierfür sind vielfältig, wie z.B.:

- Interaktionen durch parallel eingenommene Medikamente, Phytopharmaka oder Nahrungsmittel
- Allergien oder Unverträglichkeiten gegenüber Wirkstoffen oder Trägerstoffen (z.B. Milcheiweißallergie, Fruktose-Intoleranz)
- organisch bedingte UAW (z.B. bei Leber- oder Niereninsuffizienz)
- genetisch bedingte UAW

Genetisch bedingte Nebenwirkungen oder Therapieresistenz

Varianten in Genen, die Proteine mit pharmakologisch relevanter Funktion codieren (z.B. Enzyme, Transportproteine, Rezeptoren), können zu Veränderungen im Arzneimittelmetabolismus und -transport bzw. der Zielstrukturen (Drug Targets) führen und dadurch die Wirksamkeit und Verträglichkeit von Arzneimitteln beeinflussen. Für eine Reihe von Enzymen kann der Metabolisierertyp ultraschnell (UM), extensive (EM), intermediär (IM), langsam (PM) bestimmt werden. Dieser gibt Auskunft über Stoffwechsellkapazität des untersuchten Enzyms. Auch Varianten in Transportproteinen oder Zielstrukturen können untersucht werden. Dies ermöglicht die Abschätzung der Bioverfügbarkeit und Wirksamkeit des Medikaments, so dass eine individuelle Therapieplanung, -optimierung und Dosisfindung erfolgen kann.



Extensive Metabolizer (EM): „normaler“ Metabolismus (Standarddosierung für diesen Phänotyp ausgelegt)

Intermediate (IM) und Poor Metabolizer (PM): verzögerter Metabolismus (Gefahr von Nebenwirkungen, Dosisanpassungen anzuraten)

Ultrarapid Metabolizer (UM): ultraschneller Metabolismus (Gefahr der Unwirksamkeit, Standarddosierung nicht ausreichend)

Diagnostik

Bei Verdacht auf eine genetisch bedingte UAW kann nach Ausschluss anderer Faktoren (Arzneimittelinteraktionen, Allergien, organische Ursachen etc.) eine Untersuchung der relevanten Gene erfolgen. Einen Test für eine generelle Medikamentenverträglichkeit gibt es nicht, da je nach Wirkstoff unterschiedliche Stoffwechselreaktionen und damit auch unterschiedliche Enzyme am Abbau beteiligt sind. Daher ist es sinnvoll, bei Anforderung der Untersuchung die fragliche Medikation mitzuteilen. Die Untersuchung ist von der aktuellen Einnahme eines Medikaments unabhängig. Voruntersuchungen (z.B. therapeutisches Drugmonitoring) sind wünschenswert, jedoch nicht zwingend erforderlich.

Wann empfiehlt sich ein genetischer Test?

- bei auffälligen Befunden aus der Wirkspiegelmessung (TDM)
- bei Medikamenten für die genetisch bedingte Toxizitätserscheinungen bekannt sind (z.B. Chemotherapie)
- Nebenwirkungen oder Therapieresistenzen, die nicht durch Arznei-/Nahrungsmittelinteraktionen oder Allergien bedingt sind
- Medikamente, bei denen die Fachinformation auf genetische Aspekte zur Wirksamkeit und Verträglichkeit hinweisen

Auswahl von Wirkstoffen und deren Abbauwegen/Transportern

Arzneimittelgruppe	Metabolisierendes Enzym	Arzneimittelgruppe	Metabolisierendes Enzym
Antidepressiva		NSAR	
Amitriptylin	CYP2D6/CYP2C19	Diclofenac	CYP2C9
Clomipramin	CYP2D6	Ibuprofen	CYP2C9
Paroxetin	CYP2D6	Neuroleptika	
Antiepileptika		Clozapin	CYP1A2/CYP2D6
Diazepam	CYP2C19	Haloperidol	CYP2D6
Phenobarbital	CYP2C19	Risperidon	CYP2D6
Phenytoin	CYP2C9/CYP2C19	H+-Blocker	
Antikoagulantien		Omeprazol	CYP2C19
Phenprocoumon	CYP2C9	Pantoprazol	CYP2C19
β-Rezeptorenblocker		Sonstige	
Metoprolol	CYP2D6	Codein	CYP2D6
Propafenon	CYP2D6	Clopidogrel	CYP2C19
Chemotherapeutika		Erliglustat	CYP2D6
5-FU	DPD	Statine	SLCO1B1
Irinotecan	UGT1A1	Sulfasalazin	NAT2
Azathioprin	TPMT	Tamoxifen	CYP2D6
		Tacrolimus	CYP3A5/ABCB1

Weitere Informationen zur Diagnostik finden sie auf unserer Homepage www.pharmkogenetik.de

Pharmakogenetische Untersuchungen sind individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL) und werden nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt.