

## Cytochrom P450 CYP2C19 Genotyp

<b>Untersuchungsmaterial</b>	EDTA-Blut	Alternatives Material: entfällt
<b>Mindestabnahmemenge bzw. Größe der Monovette</b>	1 ml	
<b>Auftragsformular IXSERV</b>	entfällt	Cytochrom P450 CYP2C19
<b>Anforderungsformular</b>	Molekulardiagnostik 6	
<b>Untersuchungsverfahren</b>	Molekularbiologische Untersuchung, DNA-Sequenzierung	
<b>Untersuchungstechnik</b>	PCR-basierte DNA-Sequenzierungen zum Nachweis der drei Cytochrom P450 Allelvarianten CYP2C19*2 (rs4244285), CYP2C19*3 (rs4986893) und CYP2C19*17 (rs12248560) (OMIM 124020, 10q24.1-q24.3)	
<b>Einheit</b>	-	
<b>Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang</b>	2 Wochen nach Probeneingang	
<b>Indikation</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Fehlende Medikamentenwirkung, starke Nebenwirkungen,</li> <li>• Medikamentendosisanpassung z.B. bei Camzyos Therapie</li> </ul>	
<b>Präanalytik</b>	-	
<b>Hinweis</b>	<p>Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.</p> <p>Hintergrundinformation: Das Enzym CYP2C19 ist am oxidativen Metabolismus einer Reihe von Arzneistoffen beteiligt. Substrate von CYP2C19 sind u.a. Antidepressiva, Neuroleptika, Protonenpumpen-Inhibitoren, Clopidogrel sowie der Myosin-Inhibitor Camzyos zur Behandlung von Patienten mit obstruktiver hypertropher Kardiomyopathie. CYP2C19 ist genetisch polymorph mit Auswirkung auf die individuelle Fähigkeit, Medikamente zu metabolisieren. Das Wildtypallel CYP2C19*1 besitzt normale Stoffwechselaktivität. Die Defektallele *2 (rs4244285, splicing-Defekt) und *3 (rs4986893, Stop-Codon) weisen einen vollständigen Verlust der Enzymaktivität auf, während das *17 Allel (rs12248560) durch eine gesteigerte Transkriptionsrate eine erhöhte Enzymaktivität bedingt. Den Genotypen lassen sich folgende Phänotypen zuordnen (Ionova Y., et al. 2020): - normaler Metabolisierer (*1/*1) - langsamer Metabolisierer (*2/*2, *2/*3 und *3/*3) - intermediärer Metabolisierer (*1/*2, *1/*3, *2/*17 *3/*17) - schneller Metabolisierer (*1/*17) - ultraschneller Metabolisierer (*17/*17).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Literatur: Ionova, Y. et al. (2020): CYP2C19 Allele Frequencies in Over 2.2 Million Direct-to-Consumer Genetics Research Participants and the Potential Implication for Prescriptions in a Large Health System. Clin Transl Sci. 13 (6):1298-1306.</li> <li>• Fachinformation des Herstellers von Camzyos <a href="https://fi.b-ms.de/camzyos">https://fi.b-ms.de/camzyos</a></li> <li>• Weitere pharmakogenetische Informationen in der PharmGKB-Datenbank <a href="http://www.pharmgkb.org">www.pharmgkb.org</a></li> </ul>	

<b>Stör- und Einflussfaktoren</b>	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch
<b>Berechnungsformel</b>	-
<b>Umrechnungsformel</b>	-
<b>Akkreditierungsstatus</b>	akkreditiert
<b>Leistung</b>	UKM Labor, GOÄ-Punkte, GOÄ, EBM auf Anfrage
<b>Ansprechperson</b>	Dr. Hartmut Schmidt Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt@ukmuenster.de