

Dihydropyrimidin-Dehydrogenase

Untersuchungsmaterial	EDTA-Blut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge bzw. Größe der Monovette	1 ml	
Auftragsformular IXSERV	entfällt	Dihydropyrimidin-Dehydrogenase
Anforderungsformular	Molekulardiagnostik 6	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung, DNA-Sequenzierung	
Untersuchungstechnik	PCR-basierte DNA-Sequenzierungen zum Nachweis folgender Varianten im Dihydropyrimidin-Dehydrogenase Gen (DPYD), (OMIM 274270, 1p21.3): DPYD*2A Exon 14-skipping (c.1905+1G>A, IVS14+1G>A, rs3918290) DPYD*13 Exon 13 (c.1679T>G, Ile560Ser, rs55886062) DPYD D949V Exon 22 (c.2846A>T, Asp949Val, rs67376798) DPYD Haplotype B3 (c.1236G>A, Glu412Glu, rs75017182)	
Einheit	-	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	2 Wochen nach Probeneingang	
Indikation	<ul style="list-style-type: none"> • Vor dem Einsatz einer 5-Fluorouracil-Therapie dringend empfohlen zur Abschätzung des Toxizitätsrisikos 	
Präanalytik	-	
Hinweis	<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: Bei einem Teil der Patienten, die mit Fluorouracil (FU)-haltigen Zytostatika (5-FU und die Prodrugs Capecitabin und Tegafur) behandelt werden, können schwere und lebensbedrohliche Nebenwirkungen auftreten. Eine wichtige Ursache ist der genetisch bedingte Mangel an Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD), einem für den Abbau von FU verantwortlichem Enzym. Die hier untersuchten Varianten des DPYD-Gens sind bei Kaukasiern die häufigste Ursache für eine genetisch bedingte reduzierte oder fehlende Enzymaktivität (Aktivitätsscore < 2,0). Die DPYD-Genotypisierung ermöglicht einen differenzierten, Risiko-adaptierten Algorithmus mit Empfehlungen zur Therapie mit FU-haltigen Arzneimitteln (siehe Referenzen).</p> <p>Literatur:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Amstutz U, Hendricks LM, Offer SM, Barbarino J, Schellens JHM, Sven JJ, Klein TE, McLeod HL, Caudle KE, Diasio RB, Schwab M: Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for Dihydropyrimidine Dehydrogenase Genotype and Fluoropyrimidine Dosing: 2017 Update. <i>Clinical Pharmacology & Therapeutics</i> 2018; 103(2): 210-216 • Van Kuilenburg AB. et al. (2000): Clinical implications of dihydropyrimidine dehydrogenase (DPD) deficiency in patients with severe 5-fluorouracil-associated toxicity: Identification of new mutations in the DPD gene. <i>Clin. Cancer res.</i> 6: 4705-12. • Positionspapier „Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD) –Testung vor Einsatz von 5-Fluorouracil, Capecitabin und Tegafur“ der Deutschen Gesellschaft für Hämatologie und Medizinische Onkologie und weiterer Fachgesellschaften, Juni 2020. 	

	https://www.dgho.de/publikationen/stellungnahmen/gute-aerztliche-praxis/dpd-testung/dpd-positions-papier-2020-konsens_logos_final.pdf	
Stör- und Einflussfaktoren	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
Berechnungsformel	-	
Umrechnungsformel	-	
Akkreditierungsstatus	akkreditiert	
Leistung	UKM Labor, GOÄ-Punkte, GOÄ, EBM auf Anfrage	
Ansprechperson	Dr. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt@ukmuenster.de