

Indikationen:

- bekannte Arzneimittelunverträglichkeit
- V.a. unerwünschte Arzneimittelreaktion (UAW)
- fehlendes Therapieansprechen (sog. Non-responder)

Allgemeine Hinweise

Grundsätzlich empfehlen wir im Rahmen der Diagnostik aller Formen erblicher Erkrankungen (wie auch der Veranlagung von genetischen Risiken) das Angebot einer genetischen Beratung. Dieses Vorgehen folgt den einschlägigen Richt- und Leitlinien der Humangenetischen Fachverbände.

Abrechnung:

HINWEIS: Durch Angabe der Kennziffer 32017 bei der Diagnostik mit V.a. hereditäre Stoffwechselstörungen wird diese Labordiagnostik für den jeweiligen Fall **NICHT** auf das Laborbudget angerechnet.

Leistung	GOÄ 1,0 (€) (Ziffer)	EBM (€) (Ziffer)
DNA-Extr.	52,46 (3920)	-- (--)
PCR	29,14 (3922)	11321
Hybridisierung	17,49 (3924)	11320
Sequenzierung	116,58 (3926)	11322

Tel.: (040) 309 55-0
Fax: (40) 309 55-13
E-mail: fennerlabor@fennerlabor.de
Internet: fennerlabor.de



Untersuchungsmethode:

- Realtime PCR
- Sequenzierung

Untersuchungsmaterial:

- 2 - 3 ml EDTA-Blut

Untersuchungsdauer:

- 5 - 10 Tage (1 x wöchentlich)

Versand:

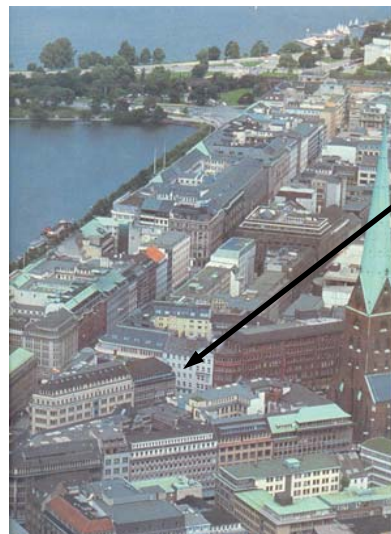
- per Post oder Bote bei Raumtemperatur

Anforderung:

- V.a. Störung des Arzneimittelstoffwechsels

Ansprechpartner:

Dr. Eckart Schnakenberg



Labor Dr. Fenner und Kollegen

Medizinisches Versorgungszentrum für Labormedizin und Humangenetik

Dr. med. **Claus Fenner** • Dr. med. **Thomas Fenner** •
Dr. med. **Ernst Krasemann** • Dr. med. **Ines Fenner** •
Prof. Dr. med. **Holger-Andreas Elsner** •

Prof. Dr. med. **Jörg Steinmann**
Fachärzte für Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie u.
Infektionsepidemiologie, Umweltmedizin, Transfusionsmedizin und
Humangenetik

In Praxisgemeinschaft mit
Dr. med. **Thilo Hartmann**
Facharzt für Pathologie

In Kooperation mit
Prof. Dr. med. **Herbert Schmitz**
Virologe des Bernhard-Nocht-Institutes für Tropenmedizin i. R.
Dr. rer. nat. **Eckart Schnakenberg**
Pharmako- und Toxikogenetik



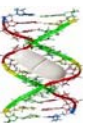
Laborfachinformation



Pharmakogenetik

Molekulargenetische Diagnostik bei unerwünschten Arzneimittelreaktionen

Bergstraße 14 • 20095 Hamburg
Tel.: (040) 309 55-0 • Fax: (040) 309 55-13
e-mail: fennerlabor@fennerlabor.de
Internet: <http://www.fennerlabor.de>

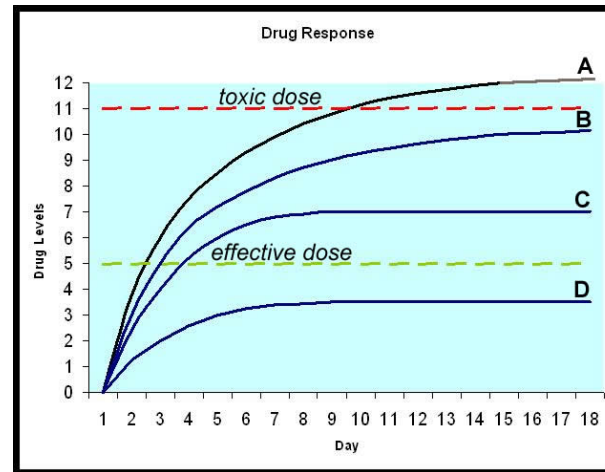
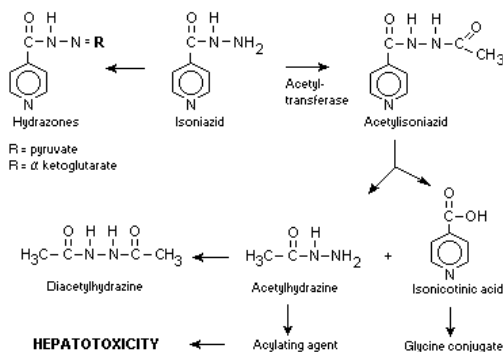


Allgemeines

Unerwünschte Arzneimittelwirkungen (UAW) mit Todesfolge nach Medikamenteneinnahme sind heute die vierthäufigste Todesursache. Die Zahl der Patienten mit ernsthaften Medikamentennebenwirkungen wurde in den USA auf mehr als 2 Millionen Fälle pro Jahr geschätzt; daraus ergibt sich ein häufig vermeidbarer Leidensdruck sowie enorme Kosten für die Gesundheitsversorgung.

Historisches

Seit mehr als fünfzig Jahren ist bekannt, dass genetisch bedingte Unterschiede den Stoffwechsel von Medikamenten beeinflussen. Mitte der 50er Jahre wurde festgestellt, dass genetisch bedingte Unterschiede bei Therapie der Tuberkulose mit dem Wirkstoff Isoniazid zu einer unterschiedlichen Rate von Nebenwirkungen beigetragen haben. Sogenannte Langsamacetylierer metabolisieren diesen Wirkstoff nur langsam zu Acetylisoniazid. Dies führt zu einer Akkumulation des Wirkstoffs Isoniazid bis hin zu toxischen Konzentrationen und den damit verbundenen Nebenwirkungen.



Aktuelles

Heute sind eine Vielzahl von Genen und deren genetischen Varianten bekannt, die eine individuelle Reaktion bei Einnahme von Arzneimittelwirkstoffen verursachen. Dazu zählen vor allem die Enzyme der Gene Cytochrom P450. Zu den wichtigsten Genen gehören:

- Cytochrom P450 2D6 (CYP2D6)
- Cytochrom P450 2C9 (CYP2C9)
- Cytochrom P450 2C19 (CYP2C19)
- Cytochrom P450 1A2 (CYP1A2).

In diesen Genen sind verschiedene genetische Varianten bekannt (sog. Polymorphismen), die einen Rückschluss auf die zu erwartende Enzymaktivität zulassen. So ist das Risiko bei Menschen für eine unerwünschte Arzneimittelreaktion deutlich erhöht, die einen pharmakologischen Wirkstoff nur langsam metabolisieren. Mit Hilfe molekulargenetischer Ana-

lysen kann mit hoher Sensitivität und Spezifität im Labor festgestellt werden, ob ein Mensch Träger einer oder mehrerer genetischer Varianten ist, die das Risiko für eine unerwünschte Arzneimittelreaktion erhöhen. Im Idealfall kann bereits vor Beginn einer Therapie diese Information hilfreich sein, um durch eine angepasste Dosierung das Auftreten einer Arzneimittelnebenwirkung zu vermeiden. In den meisten Fällen wird erst bei Auftreten einer Arzneimittelnebenwirkung die Möglichkeit einer genetisch bedingten unerwünschten Arzneimittelreaktion

Gene	Wirkstoffklassen
CYP1A2	Psychopharmaka
CYP2C9	Nicht-steroidale Schmerzmittel, Angiotensinblocker
CYP2C19	Protonenpumpeninhibitoren, Antiepileptika
CYP2D6	Beta-Blocker, Antidepressiva, Psychopharmaka

die entsprechende Analyse durchgeführt.

Mit Hilfe molekulargenetischer Analysen ist es möglich die Zahl genetisch bedingter Arzneimittelnebenwirkungen (Pharmakogenetik) zu reduzieren, die Wahl und Dosierung eines Wirkstoffes zu reduzieren sowie den therapeutischen Verlauf zu optimieren mit dem Ziel einer schnelleren Genesung.