

CYP2C19-Schnelltest: rasche Bestimmung der Wirkung und Verträglichkeit von Medikamenten

KLINISCHE BEDEUTUNG

Das Enzym *CYP2C19* ist ein Mitglied der *CYP2C*-Unterfamilie der Cytochrom-P450-Enzymfamilie und vorwiegend in der Leber exprimiert. Es ist massgeblich am Stoffwechsel zahlreicher Medikamente, wie Clopidogrel (der am häufigsten verwendete P2Y12-Inhibitor), Protonenpumpeninhibitoren (PPI), Voriconazol und Selective-Serotonin-Reuptake-Inhibitor (SSRI)-Antidepressiva (u.a. Citalopram, Escitalopram und Sertralin), beteiligt. Varianten (sogenannte Single Nucleotide Polymorphisms, SNPs) im *CYP2C19*-Gen können die Funktion des Enzyms beeinflussen, was dazu führen kann, dass Patientinnen und Patienten auf bestimmte Medikamente nicht ansprechen oder es zu unerwünschten Nebenwirkungen kommt.

WAS IST NEU?

Neu wird ein *CYP2C19*-Schnelltest angeboten, der die häufigsten und klinisch relevanten Allele *1, *2, *3 und *17 rasch und zuverlässig nachweist. Dank dieser CE-IVD-zertifizierten LAMP-Methode wird die Analyse täglich durchgeführt und die Resultate stehen innerhalb eines Werktages bereit.

Bisher wurde die Genotypisierung des *CYP2C19*-Gens bei Dr. Risch im Rahmen des Pharmakogenetik-Panels oder als Einzelanalyse angeboten. Die aktuelle umfassende Analyse mittels

einer MALDI-TOF-basierten Methode wird wöchentlich durchgeführt und erlaubt den Nachweis von acht verschiedenen Varianten des Gens. In bestimmten klinischen Kontexten sind jedoch eine kurze Durchlaufzeit der Analyse und eine schnelle Verfügbarkeit der Ergebnisse unerlässlich, weshalb dieser Schnelltest ergänzend angeboten wird.

INDIKATION

Diese Analyse ist indiziert bei Behandlungsbeginn oder Unverträglichkeit von Medikamenten, die durch das Enzym *CYP2C19* metabolisiert werden. Die schnelle Verfügbarkeit des *CYP2C19*-Genotyps ist von besonderer klinischer Relevanz für die Steuerung der Therapie mit Thrombozytenaggregationshemmern unmittelbar nach einem vaskulären Eingriff oder nach einer transitorischen ischämischen Attacke (TIA).



INTERPRETATION

Die Allele *1, *2, *3 und *17 sind die am häufigsten verbreiteten. So gehen die Allele *2 und *3 des *CYP2C19*-Gens mit einem Verlust der Enzymaktivität einher (Loss-of-function), während das Allel *17 eine erhöhte Enzymaktivität zur Folge hat (Gain-of-function). Die Zuordnung der Allele basiert auf der Untersuchung der SNPs rs4244285, rs4986893 und rs12248560. Je nachdem, welche Allele bei einer Person vorliegen, ergeben sich unterschiedliche Metabolisierertypen (normal, poor, intermediate, rapid und ultrarapid metabolizer). Je nach Fragestellung empfiehlt sich die Analyse weiterer *CYP2C19*-Allele, weiterer Gene oder des pharmakogenetischen Panels.

PRÄANALYTIK

EDTA-Blut (mind. 2 ml), Lagerung und Transport bei Raumtemperatur.

ABRECHNUNG

Die Kostenübernahme dieser Analyse ist über die Grundversicherung gegeben, wenn der Auftrag von einer Ärztin/einem Arzt mit einem eidg. Weiterbildungstitel in klinischer Pharmakologie und Toxikologie gestellt wird.

AL-Position	Bezeichnung	Taxpunkte	Menge
6001.03	Extraktion von menschlichen Nukleinsäuren	54.90	1
6500.50	Pharmakogenetische Analyse	83.70	4

DAUER

Durchführung täglich von Montag bis Freitag, Resultat innerhalb eines Werktages.

AUSKUNFT

Für Fragen steht das Genetik-Team gerne zur Verfügung.

genetik.be01@risch.ch
T +41 58 523 34 60

DAS WICHTIGSTE IN KÜRZE

- Mittels *CYP2C19*-Schnelltest können die Wirkung und Verträglichkeit von Medikamenten rasch bestimmt werden: Clopidogrel, PPI, Voriconazol und SSRI-Antidepressiva (u. a. Citalopram, Escitalopram und Sertralin)
- Analyse der relevantesten *CYP2C19*-Allele *1, *2, *3 und *17
- Schnelles Resultat innerhalb eines Werktages

Verantwortlich für den Inhalt

Sarah Parejo, FAMH-Kandidatin Medizinische Genetik
Luduo Zhang, FAMH Medizinische Genetik, stv. Abteilungsleiterin
Florent Badiqué, FAMH Medizinische Genetik, Abteilungsleiter

Literatur

- Scott SA, et al. PharmGKB summary: very important pharmacogene information for cytochrome P450, family 2, subfamily C, polypeptide 19. *Pharmacogenet Genomics*. 2012;22(2):159-165.
- Voicu V, et al. Antiplatelet therapy guided by *CYP2C19* point-of-care pharmacogenetics plus multidimensional treatment decisions. *Pharmacogenomics*. 2024;25(1):5-19.