

Praktische informatie

Waar kunnen deze tests gedaan worden?

De Afdeling Klinische Chemie Erasmus MC is een Internationaal Expertisecentrum Farmacogenetica, en biedt hoogwaardige kwaliteit (CE-IVD) testen voor meer dan 20 enzymen. De testen worden 2 keer per week uitgevoerd; de uitslag wordt binnen 1-2 weken na ontvangst materiaal bij ons aan de behandelaar gerapporteerd. Een aantal testen (DPYD, TPMT) worden binnen 3 dagen gerapporteerd.

Hoe aan te vragen?

Via specialist, huisarts of eventueel apotheker. Let op het vermelden van de AGB-code op de aanvraag! De bepalingen kunnen gedaan worden uit bloed of wangslijmvlies. Bij het dichtstbijzijnde bloedafname lab kan bloed afgenomen worden en vervolgens samen met het aanvraagformulier opgestuurd worden naar het Erasmus MC. Voor de afname van wangslijmvlies dient het ingevulde aanvraagformulier ingestuurd te worden, waarna wij de patiënt een DNA-afnamekit toesturen. Het aanvraagformulier is te vinden op www.erasmusmc.nl/farmacogenetica onder het kopje 'DNA paspoort aanvragen'.

Kwaliteit

De Afdeling Klinische Chemie Erasmus MC is ISO15189 geaccrediteerd (M098), en sinds 2008 Internationaal (IFCC) erkend als Expertisecentrum Farmacogenetica. Het levert hoge kwaliteit analyses volgens vigerende richtlijnen en is lid van het Netwerk Klinische Farmacogenetica Nederland (www.pgx-net.nl).

Kosten

De kosten voor de meeste bepalingen zijn rond de €83 per test (NZA 070004); voor de enzymen CYP2D6 en BChE ligt het tarief rond de €192 (NZA 070007). Exacte prijzen zijn te vinden op www.erasmusmc.nl/laboratorium-diagnostiek onder het kopje 'Algemene voorwaarden, privacyverklaring en ODV-tarieven' (prijswijzigingen voorbehouden).

Dekt de verzekering dit?

Als er sprake is van een medische vraag (bijwerkingen, ineffectiviteit) geven de verzekeraars aan dat deze testen in principe vergoed worden. Bij twijfel na te vragen bij de verzekeraar. Bij aanvraag via de huisarts wordt de rekening rechtstreeks naar de verzekeraar gestuurd. De test gaat mogelijk wel ten koste van het eigen risico.

Voor welke medicijnen?

Abacavir	Fenprocoumon	Pantozol
Abilify	Fenytoïne	Paroxetine
Acenocoumarol	Flecainide	Pimozide
Advagraf	Flucloxacilline	Plavix
Allopurinol	Fluoxetine	Propafenon
Amitriptyline	Fluvoxamine	Quetiapine
Aripiprazol	Gefitinib	Risperdal
Atomoxetine	Haldol	Risperidon
Atorvastatine	Haloperidol	Rxulti
Azathioprine	Imipramine	Tamoxifen
Bupropion	Irinotecan	Sarotex
Brexpiprazol	Lamotrigine	Selokeen
Capecitabine	Lansoprazol	Seroxat
Carbamazepine	Lexapro	Sertraline
Carvedilol	Losac	Simvastatine
Cipramil	Marcoumar	Strattera
Cisordinol	Mercaptopurine	Tacrolimus
Citalopram	Metoprolol	Tambocor
Clopidogrel	Nexium	Tamoxifen
Clomipramine	Nirlotinib	Tegafur
Codeïne	Nortilen	Tioguanine
Cymbalta	Nortriptyline	Tramadol
Doxepine	Omeprazol	Tryptizol
Duloxetine	Orap	Venlafaxine
Efavirenz	Oxcarbazepine	Voriconazol
Efexor	Oxycodon	Zaldiar
Eliglustat	OxyNorm	Zoloft
Escitalopram	OxyContin	Zuclopenthixol
Esomeprazol	Paclitaxel	
5-FU	Pantoprazol	

Doseringsadviezen zijn te vinden in de KNMP-Kennisbank (www.kennisbank.knmp.nl).

Meer weten?

Websites: www.farmacogenetica.nl
www.erasmusmc.nl/farmacogenetica
Email: farmacogenetica@erasmusmc.nl
Telefoon: 010-703 52 84

Intercollegiaal consult:

Prof. Dr. R.H.N. van Schaik, Tel. 010-703 31 19 / 704 02 83
Dr. M. Matic, Tel. 010-703 87 75



2020



Farmacogenetica 'Uw medicatie op maat'

(Inter)Nationaal Expertisecentrum Farmacogenetica
Afd. Klinische Chemie Erasmus MC Rotterdam
www.erasmusmc.nl/farmacogenetica



"Minder bijwerkingen, effectievere therapie"



Wat is Farmacogenetica?

Farmacogenetica is het onderzoek van DNA om in te schatten hoe snel geneesmiddelen worden afgebroken door het lichaam.

Doel: Vaststellen wat de juiste dosering is per persoon, op basis van een DNA-profiel: *Medicatie op Maat*.

Afbraak van geneesmiddelen

Geneesmiddelen worden afgebroken in de lever. Het lichaam doet dat om te beschermen tegen vreemde stoffen. De concentratie van geneesmiddelen in het bloed wordt bepaald door de dosis die u krijgt voorgeschreven en hoe snel het lichaam deze middelen afbreekt. Het risico op bijwerkingen alsook de effectiviteit van een geneesmiddel zijn vaak gekoppeld aan een juiste bloedspiegel.

Bij het voorschrijven van geneesmiddelen wordt ervan uitgegaan dat iedereen geneesmiddelen met dezelfde snelheid kan afbreken (metaboliseren). Dat is echter niet het geval: de enzymen die hiervoor zorg dragen, zijn niet bij iedereen in gelijke mate aanwezig. Erfelijkheid speelt hierbij een belangrijke rol.

Een DNA-test kan aantonen welke enzymen iemand wel, en welke enzymen iemand niet heeft.

Enzymen in de lever

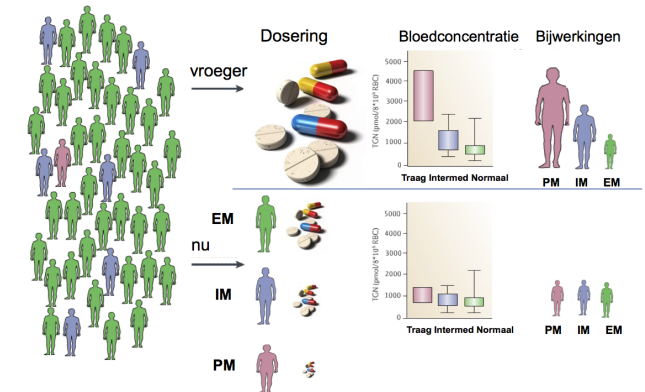
Cytochroom P450 enzymen zijn betrokken bij de afbraak van 80% van alle geneesmiddelen. Het enzym CYP2D6 bijvoorbeeld breekt 20-30% van alle geneesmiddelen af. Andere enzymen in de lever zijn o.a. CYP1A2, CYP2B6, CYP2C9, CYP2C19, CYP3A4 en CYP3A5. Voor ieder geneesmiddel zijn weer andere enzymen van belang.

Genetische polymorfismen

Het DNA van personen verschilt onderling. Ook het DNA van enzymen in de lever. Kleine verschillen in het DNA worden genetische polymorfismen genoemd. Als gevolg hiervan mist bijvoorbeeld 5-10% van de bevolking het enzym CYP2D6, en 2-3% het enzym CYP2C19.

Vertaling naar enzymactiviteit

Indien twee inactieve kopieën aanwezig zijn voor een enzym, is iemand een trage metaboliseerder (poor metaboliser: PM). Met één actieve kopie is er een verminderde enzymactiviteit: intermediaire metaboliseerder (IM). Er kan ook sprake zijn van een variatie waardoor er juist meer enzymactiviteit is: dit is de ultrasnelle metaboliseerder (UM). Voor het CYP2D6 zijn 2-3% van de mensen een UM. Normale metaboliseerders worden ook wel 'extensieve metaboliseerders' (EM/NM) genoemd.



■ Doser op basis van DNA-informatie

Hoe vast te stellen?

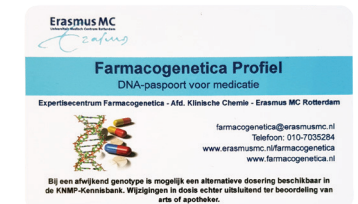
Het DNA zit in iedere cel. Daarom kan de DNA-informatie van enzymen in de lever worden vastgesteld door wat bloed, speeksel of wangslimvlies te analyseren.

Wat kunt u ermee?

De landelijke apothekers vereniging KNMP heeft momenteel voor meer dan 90 geneesmiddelen doseringsadviezen beschikbaar op basis van DNA. Iedere apotheker heeft toegang tot die adviezen en kan bewaken dat u altijd medicatie op maat krijgt. **Belangrijk:** wijzig als patiënt NOOIT zelf uw medicatie!

DNA Paspoort

De informatie van het DNA van aantal enzymen bij elkaar vormt een DNA-paspoort voor medicatie. (Farmacogenetica Profiel) Het Erasmus MC geeft deze DNA-paspoorten uit.



Naam: Erasmus MC Test/RvS		Geb. Datum: 01-01-1999	
BSN: 1234 56 789		Uitgite: 01-02-2020	
Gen	Uitslag	Activiteit	Freq.
CYP1A2	*1A1	Normaal	40%
CYP2B6	*1B1	Intermediair	20%
CYP2C9	*3	Trage	13%
CYP2C19	*17	Ultra-snel	13%
CYP2D6	*1	Intermediair	37%
CYP3A4	*1A2	Intermediair	5%
CYP3A5	*3	Non-Expressor	80%
VKORC1	-1836A	Gevoelig	20%
SLCO1B1	*1	Normaal	70%
DPYD	*1	Normaal	97%
TPMT	*1A	Intermediair	11%

■ Een DNA-paspoort (Farmacogenetica profiel)