

Kosten

Die DPYD-Genotypisierung ist seit 01.10.2020 Leistung der gesetzlichen Krankenkasse.

Anforderungsbeleg und Einwilligungserklärung

Finden Sie auf unserer Internetseite unter:

<https://praxisverbund-humangenetik.de/fuer-aerzte/anforderungsbelege/DPYD-Genotypisierung>

Bildnachweise:

© stock.adobe.com/ BillionPhotos.com (S. 1,2)
© shutterstock.com/ ksenvitaln (S. 3)



MVZ Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik GmbH

Friedrichstraße 38 – 40, 01067 Dresden
Tel . +49 351 49 27 89 00
Fax +49 351 49 27 89 75
www.genetik-dresden.de
info@genetik-dresden.de



Mitteldeutscher Praxisverbund
Humangenetik



DPYD Genotypisierung vor 5-Fluorouracil-Gabe (5-FU Toxizität)

Pharmakogenetik

Pharmakogenetik: DPYD Genotypisierung

5-Fluorouracil (5-FU) und dessen Prodrugs sind häufig eingesetzte Zytostatika zur Krebsbehandlung. Der Katabolismus erfolgt maßgeblich über das Enzym Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD), dessen Aktivität sehr variabel sein kann. Eine eingeschränkte Enzymaktivität (DPD-Mangel) führt zu einem erhöhten Risiko für schwere oder lebensbedrohliche Vergiftungen. Die Enzymaktivität kann anhand von vier genetischen Varianten bestimmt werden.

Nach den aktuellen Empfehlungen^{1,2}, sollte vor einer 5-FU-Therapie auf die folgenden genetischen Veränderungen im DPYD-Gen untersucht werden:

- Exon 14-Skipping-Mutation c.1905+1G>A
- c.1679T>G
- c.2846A>T
- c.1236G>A/HapB3

Anhand dieser vier Varianten kann ein Enzym-Aktivitäts-Score ermittelt werden, aus dem die Initialdosis für 5-Fluorouracil abgeleitet werden kann³⁻⁵.



Methode:

Sequenzierung ausgewählter Genregionen des DPYD-Gens

Bearbeitungsdauer:

Untersuchung auf alle vier Varianten: ca. 1 Woche

Was wird benötigt?

- Labor-Überweisungsschein #10 (GKV-Patienten)
- Einwilligungserklärung für eine genetische Untersuchung
- 2 ml EDTA-Blut oder Wangenschleimhautabstrich (Versand der Proben gut beschriftet ungekühlt im Transportröhrchen)

Termin für Blutabnahme auch in unseren Praxen möglich.

Literatur:

1. DGHO-Positionspapier: Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD) -Testung vor Einsatz von 5-Fluorouracil, Capecitabin und Tegafur
2. Rote-Hand-Brief zu 5-Fluorouracil- (i.v.), Capecitabin- und Tegafurhaltigen Arzneimitteln: Tests vor Behandlungsbeginn zur Identifizierung von Patienten mit DPD-Mangel (04.06.2020)
3. Amstutz et al. 2017, Clin Pharmacol Ther. 103(2):210-216
4. Henricks et al. 2015, Pharmacogenomics. 16(11):1277-1286
5. Lunenburg et al. 2020, Eur J Hum Genet. 28(4):508-517

