

## 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 wekelijks uitgevoerd: de uitslag wordt binnen 1-2 weken na ontvangst 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! Dit kan via een bloedafname (hoeft niet in het Erasmus MC: een bloedafname lab kan uw bloed met aanvraagformulier doorsturen naar het Erasmus MC). Of door via het aanvraagformulier een DNA afname-kit aan te vragen, waarmee u wangslimvlies kunt insturen. Het aanvraagformulier is te vinden op [www.erasmusmc.nl/farmacogenetica](http://www.erasmusmc.nl/farmacogenetica).

### 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](http://www.pgx-net.nl)).

### Kosten

De kosten voor de meeste bepalingen zijn rond de €68 per test (NZA 070004); voor de enzymen waarvoor meer dan 8 varianten worden getest (o.a. CYP2D6, CYP3A4, BChE) ligt het tarief rond de €174 (NZA 070007). (NZA tarieven 2017, prijswijzigingen voorbehouden). Exacte prijzen op te vragen via [www.erasmusmc.nl](http://www.erasmusmc.nl) onder 'ODV tarieven'.

### 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	Flecainide	Plavix
Abilify	Flucloxaciline	Prezal
Acenocoumarol	Fluoxetine	Propafenon
Allopurinol	Haldol	Risperdal
Amitriptyline	Haloperidol	Risperidon
Anafril	Imipramine	Rytomonorm
Aripiprazol	Irinotecan	Tamoxifen
Atomoxetine	Lansoprazol	Sarotex
Atorvastatine	Lexapro	Selokeen
Azathioprine	Losac	Seroxat
Bupropion	Marcoumar	Sertraline
Capecitabine	Mercaptopurine	Sinequan
Cipramil	Metoprolol	Sintrom
Cisordinol	Nexium	Simvastatine
Citalopram	Nirlotinib	Strattera
Clopidogrel	Nortilen	Tambocor
Clomipramine	Nortipyline	Tamoxifen
Codeïne	Omeprazol	Tofranil
Doxepine	Orap	Tegafur
Efavirenz	Oxycodon	Tramadol
Efexor	OxyNorm	Tryptizol
Eliglustat	OxyContin	Venlafaxine
Escitalopram	Paclitaxel	Vfend
Esomeprazol	Pantoprazol	Voriconazol
5-FU	Pantozol	Zaldiar
Fenprocoumon	Paroxetine	Zoloft
Fenytoïne	Pimozide	Zuclophenthixol

\* Advisering volgens KNMP Kennisbank

### Meer weten?

**Websites:** [www.farmacogenetica.nl](http://www.farmacogenetica.nl)  
[www.erasmusmc.nl/farmacogenetica](http://www.erasmusmc.nl/farmacogenetica)  
**Email:** [farmacogenetica@erasmusmc.nl](mailto:farmacogenetica@erasmusmc.nl)  
**Telefoon:** 010-70 40 283

**Intercollegiaal consult:** Prof. Dr. R.H.N. van Schaik,  
Hoogleraar Farmacogenetica en Klinisch Chemicus  
**Telefoon:** 010-70 33 119 / 70 40 283

**Erasmus MC**  


**Erasmus MC**  
Universitair Medisch Centrum Rotterdam  


2017/2018

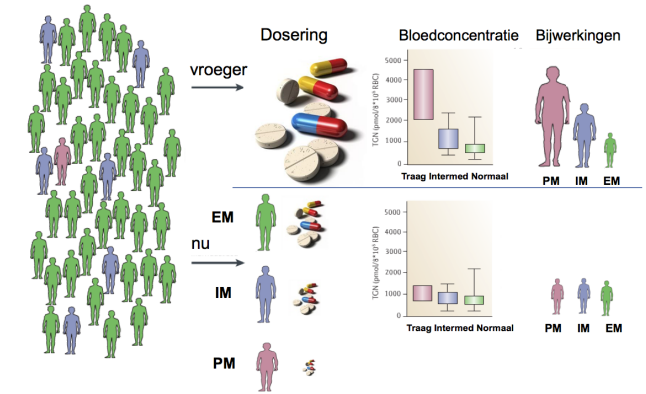


## Farmacogenetica 'Uw medicatie op maat'

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



# “Minder bijwerkingen, effectievere therapie”



■ Doserens op basis van DNA informatie

## 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: *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

Iedereen heeft 2 kopieën van het DNA: 1 kopie van vader en 1 kopie van moeder. Indien twee inactieve kopieën aanwezig zijn een enzym is iemand een trage metaboliseerder (poor metaboliser: PM). Met 1 actieve kopie is er een verminderde enzymactiviteit: intermediere metaboliseerders (IM). Er kan ook sprake zijn van een ultrasnelle metaboliseerders (UM). Voor het CYP2D6 zijn 2-3% van de mensen een UM. Normale metaboliseerders worden ook wel ‘extensieve metaboliseerders’ (EM) genoemd.

## 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 80 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. Het Erasmus MC geeft deze DNA paspoorten uit.

**Erasmus MC** Nederlands Expertisecentrum Farmacogenetica  
 Ad: Klinische Chemie  
 Erasmus MC Rotterdam

**Farmacogenetica Profiel**

Contact: [farmacogenetica@erasmusmc.nl](mailto:farmacogenetica@erasmusmc.nl) Telefoon: 010-7233119  
[www.erasmusmc.nl/farmacogenetica](http://www.erasmusmc.nl/farmacogenetica)  
[www.farmacogenetica.nl](http://www.farmacogenetica.nl)

Bij een afwijkend metabolisme zou voor een aantal geneesmiddelen mogelijk een aangepaste dosering beter passen. Dit is echter uitsluitend ter beoordeling van uw arts of apotheker. Doseringsvoorstellen zijn door uw apotheker te vinden in de KNMP-Kennisbank Farmacogenetica.

Naam: Test Erasmus MC/ruS		Geb. datum: 01/01/1980	
BSN: 12345678		Uitgifte kaart: 14/07/2014	
Gen	Uitslag	Metabolisme	Prevalentie
CYP1A2	*1/*1	Normaal	45%
CYP2B6	*4/*5	Intermediair	25%
CYP2C9	*1/*2	Intermediair	17%
CYP2C19	*1/*1	Normaal	80%
CYP2D6	*1/*2AN	Ultrasnel	3%
CYP3A4	*1/*1	Normaal	80%
CYP3A5	*1/*1	Non-expressor	80%
UGT1A1	*1/*1	Normaal	99%
UGT2B7	*1/*2A	Intermediair	2%
HLA-B*57:01	NEE	Normaal	96%
TPMT	*1/*1	Normaal	89%
VKORC1	AA	Gevoelig	20%

1 = in汉族 bevolking. Kan afwijken bij andere etniciteiten

■ Een DNA paspoort (Farmacogenetica Profiel)