

Praktische informatie

Waar kunnen deze tests gedaan worden?

De Afdeling Klinische Chemie Erasmus MC is een Internationaal Expertisecentrum Farmacogenetica, en biedt hoogwaardige kwaliteit testen voor meer dan 20 enzymen. De testen worden wekelijks uitgevoerd: uw uitslag wordt binnen 2 weken na ontvangst bij ons aan uw behandelaar gerapporteerd. Een aantal tests (DPYD, TPMT) worden zelfs binnen 1 week gerapporteerd.

Hoe aan te vragen?

Via specialist, huisarts of eventueel uw apotheker. Dit kan via een bloedafname (hoeft niet in het Erasmus MC: een bloedafnamelab kan uw bloed met aanvraagformulier doorsturen naar het Erasmus MC). Of uw arts vraagt via het aanvraagformulier een DNA afname-kit aan, waarmee u wangslijmvlies kunt insturen.

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 liggen in de regel tussen de €80 en €195/test (afhankelijk van het aantal DNA varianten per enzym waarop getest wordt) (NZA tarieven 2015, prijswijzigingen voorbehouden). Exacte prijzen op te vragen bij 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. Voor de zekerheid kunt u dit navragen bij uw eigen verzekeraar. De test gaat mogelijk wel ten koste van uw eigen risico.

Voor welke medicijnen?

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

* Advisering volgens KNMP Kennisbank

Meer weten?

Websites: www.farmacogenetica.nl
www.erasmusmc.nl/farmacogenetica
Email: farmacogenetica@erasmusmc.nl
Telefoon: 010-704 02 83

Intercollegiaal consult: Prof. Dr. R.H.N. van Schaik,
Hoogleraar Farmacogenetica en Klinisch Chemicus
Telefoon: 010-70 33 119 / 70 33 543

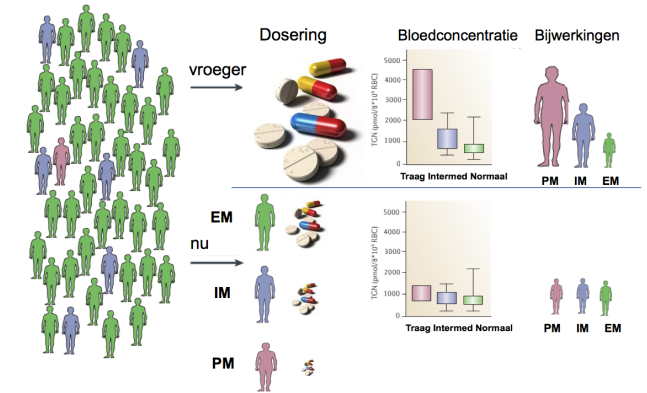


Farmacogenetica 'Uw medicatie op maat'

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



“Minder bijwerkingen, effectievere therapie”



■ Doser op basis van DNA informatie

Wat is Farmacogenetica?

Farmacogenetica is het onderzoeken van uw DNA met als doel om in te schatten hoe snel geneesmiddelen worden afgebroken door uw lichaam.

Het doel: Vaststellen wat de juiste dosering is per persoon: **Medicatie op Maat.**

Afbraak van geneesmiddelen

Geneesmiddelen worden afgebroken in uw lever. Het lichaam doet dat om u te beschermen tegen vreemde stoffen. De concentratie van geneesmiddelen in uw bloed wordt bepaald door hoeveel u inneemt en hoe snel uw lichaam deze middelen afbreekt. Het risico op bijwerkingen en 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 niet het geval: de enzymen die hiervoor zorg dragen, zijn niet bij iedereen 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 belangrijk voor de afbraak van veel geneesmiddelen. Het enzym CYP2D6 is bijvoorbeeld betrokken bij de afbraak van 20-30% van alle geneesmiddelen. We kennen verder 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 ben je trage metaboliseerder (poor metaboliser: PM). Met 1 actieve kopie is er een verminderde enzymactiviteit: intermediere metaboliseerders (IM). Er kan ook sprake zijn van een variatie waardoor er juist meer enzymactiviteit is: dit zijn de ultrasnelle metaboliseerders (UM). Voor het CYP2D6 zijn 2-3% van de mensen een UM. Normale metaboliseerders worden extensieve metaboliseerders (EM) genoemd.

Hoe vast te stellen?

Het DNA zit in iedere cel en is in principe overal hetzelfde. Daarom kan het DNA profiel 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 NOOIT zelf uw medicatie!

Erasmus MC Nederlands Expertisecentrum Farmacogenetica
Alle Klinische Chemie
Erasmus MC Rotterdam

Farmacogenetica Profiel

Contact: farmacogenetica@erasmusmc.nl
 Telefoon: 010-7033119
www.erasmusmc.nl/farmacogenetica
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. Doseringvoorschriften zijn door uw apotheker te vinden in de KNMP-keuzebank Farmacogenetica.

DNA Paspoort

De informatie van uw DNA van aantal enzymen bij elkaar vormt uw DNA paspoort. Het Erasmus MC geeft kaartjes uit met daarop uw specifieke DNA informatie.

Naam: Test Erasmus MC/rvS		Geb. datum: 01/01/1980	
BSN: 12345678		Uitgifte kaart: 14/07/2014	
Gen	Uitslag	Metabolisme	Prevalentie
CYP1A2	*1/*1	Normaal	45%
CYP2D6	*4/*3	Intermediar	25%
CYP2C9	*1/*2	Intermediar	17%
CYP2C19	*1/*1	Normaal	80%
CYP2D6	*1/*2m	Ultraaan	3%
CYP3A4	*1/*1	Normaal	80%
CYP3A5	*1/*3	Nonexpressor	80%
UGT1A1	*1/*1	Normaal	99%
UGT1A2	*1/*2A	Intermediar	2%
HLA-B*57:01	NEG	Normaal	96%
TPMT	*1/*1	Normaal	89%
VKORC1	AA	Gevoelig	20%

* in andere bevolking, kan afwijken bij andere etniciteiten

■ Een DNA paspoort (Farmacogenetica Profiel)