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 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.

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 waarvoor meer dan 8 varianten worden getest (o.a. CYP2D6, CYP3A4, BChE) ligt het tarief rond de €192 (NZa 070007). (NZa-tarieven 2018, prijswijzigingen voorbehouden). Exacte prijzen op te vragen via 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
Abilify
Acenocoumarol
Advagraf
Allopurinol
Amitriptyline
Aripiprazol
Atomoxetine
Atorvastatine
Azathioprine
Bupropion
Capecitabine
Carbamazepine
Carvedilol
Cipramil
Cisordinol
Citalopram
Clopidogrel
Clomipramine
Codeïne
Cymbalta
Doxepine
Duloxetine
Efavirenz
Efexor
Eliglustat
Escitalopram
Esomeprazol
5-FU
Fenprocoumon
Fenytoïne
Flecaïnide
Flucloxacilline
Fluoxetine
Fluvoxamine
Gefitinib
Haldol
Haloperidol
Imipramine
Irinotecan
Lamotrigine
Lansoprazol
Lexapro
Losec
Marcoumar
Mercaptopurine
Metoprolol
Nexium
Nirlotinib
Nortilen
Nortiptyline
Omeprazol
Orap
Oxcarbazepine
Oxycodon
OxyNorm
OxyContin
Paclitaxel
Pantoprazol
Pantozol
Paroxetine
Pimozide
Plavix
Propafenon
Quetiapine
Risperdal
Risperidon
Tamoxifen
Sarotex
Selokeen
Seroxat
Sertraline
Simvastatine
Strattera
Tacrolimus
Tambocor
Tamoxifen
Tegafur
Tioguanine
Tramadol
Tryptizol
Venlafaxine
Voriconazol
Zaldiar
Zoloft
Zuclopenthixol

Doseringsadviezen zijn te vinden in de KNMP-Kennnisbank (ww.kennisbank.knmp.nl).

Meer weten?

Websites: www.farmacogenetica.nl
www.erasmusmc.nl/farmacogenetica
Email: farmacogenetica@erasmusmc.nl
Telefoon: 010-70 35 284

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

Erasmus MC
Universitair Medisch Centrum Rotterdam

Erasmus MC
Universitair Medisch Centrum Rotterdam

2018/2019

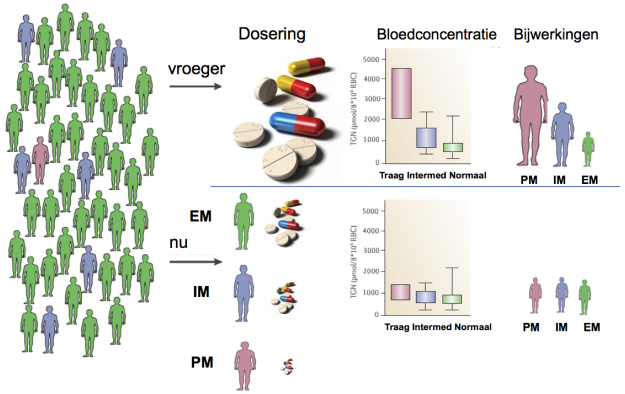
Farmacogenetica

'Uw medicatie op maat'

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

Netwerk Klinische Farmacogenetica Nederland

“Minder bijwerkingen, effectievere therapie”



Doseren 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, 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

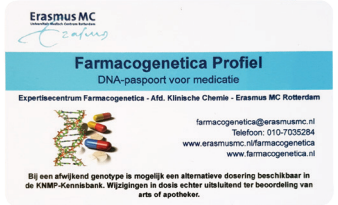
Indien twee inactieve kopieën aanwezig zijn voor een enzym, is iemand een trage metaboliseerder (poor metaboliser: PM). Met één actieve kopie is er een verminderde enzymactiviteit: intermediaire metaboliseerder (IM). Er kan ook sprake zijn van een variatie waardoor er juist meer enzymactiviteit is: dit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



Erasmus MC

Farmacogenetica Profiel

DNA-paspoort voor medicatie

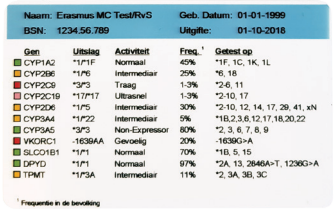
Expertisecentrum Farmacogenetica - Afd. Klinische Chemie - Erasmus MC Rotterdam

farmacogenetica@erasmusmc.nl
Telefoon: 010-7035284
www.erasmusmc.nl/farmacogenetica
www.farmacogenetica.nl

Bij een afwijkend genotype is mogelijk een alternatieve dosering beschikbaar in de KNMP-Kennisbank. Wijzigingen in dosis echter uitsluitend ter beoordeling van arts of apotheker.

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 — Uitgifte: 01-10-2018

Gen	Uitslag	Activiteit	Freq.[1]	Getest op
CYP1A2	*1/*1F	Normaal	45%	*1F, 1C, 1K, 1L
CYP2B6	*1/*6	Intermediair	25%	*6, 18
CYP2C9	*3/*3	Traag	1-3%	*2-6, 11
CYP2C19	*17/*17	Ultrasnel	1-3%	*2-10, 17
CYP2D6	*1/*5	Intermediair	30%	*2-10, 12, 14, 17, 29, 41, xN
CYP3A4	*1/*22	Intermediair	5%	*1B,2,3,6,12,17,18,20,22
CYP3A5	*3/*3	Non-Expressor	80%	*2, 3, 6, 7, 8, 9
VKORC1	-1639AA	Gevoelig	20%	-1639G>A
SLCO1B1	*1/*1	Normaal	70%	*1B, 5, 15
DPYD	*1/*1	Normaal	97%	*2A, 13, 2846A>T, 1236G>A
TPMT	*1/*3A	Intermediair	11%	*2, 3A, 3B, 3C

[1] Frequentie in de bevolking

Een DNA-paspoort (Farmacogenetica profiel)

029117 – © Erasmus MC 2018