

Cytochrom P450 2C9

Untersuchungsmaterial	EDTA-Vollblut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge	1 ml	
Auftragsanforderung IXSERV	entfällt	Anforderungsname: Cytochrom P450 2C9
Anforderungsformular	06 Molekulardiagnostik	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung (Amplifikationsverfahren)	
Untersuchungstechnik	DNA Sequenzierung	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	bis 2 Wochen	
Indikation	Fehlende Medikamentenwirkung, starke Nebenwirkungen, Medikamentendosisanpassung	
Präanalytik	Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.	
Methode	PCR-basierte DNA-Sequenzierung zum Nachweis der beiden Cytochrom P450 Allelvarianten CYP2C9*2 (rs1799853, Exon 3) und CYP2C9*3 (rs1057910, Exon 7) (OMIM 601130, 10q24).	
Hinweis	<p>Das Cytochrom P450 Enzym CYP2C9 ist am oxidativen Phase I-Metabolismus zahlreicher Arzneistoffe beteiligt (u.a. Celecoxib, Clopidogrel, Diclofenac, Fluvastatin, Glibenclamid, Ibuprofen, Losartan, Phenprocoumon, Phenytoin, Piroxicam, Sildenafil, Sildenafil, Siponimod, Tolbutamid, Torasemid, Warfarin). CYP2C9 ist genetisch und funktionell polymorph. In der kaukasischen Bevölkerung sind vor allem die Allele CYP2C9*2 (Aminosäureaustausch R144C) und CYP2C9*3 (Aminosäureaustausch I359L) ursächlich für eine deutlich verminderte Enzymaktivität. Träger dieser Varianten können eine reduzierte Medikamenten-Clearance aufweisen, die eine Genotyp-basierte Medikamentendosierung begründet.</p> <p>Referenzen: Van Booven D, Marsh S, McLeod H, Carrillo MW, Sangkuhl K, Klein TE, Altman RB: Cytochrome P450 2C9-CYP2C9. Pharmacogenet Genomics 2010; 20(4): 277–281 *Annotation of FDA Label for siponimod and CYP2C9</p> <p>https://www.pharmgkb.org/labelAnnotation/PA166182738</p>	
Stör- und Einflussfaktoren	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
Akkreditierungsstatus	akkreditiert	
Leistung	UKM Labor	
Ansprechperson	Dr. rer. nat. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt-ZL@ukmuenster.de

Genotyp	Phänotyp	Enzymaktivität	Prävalenz
*1/*1; *1/*2	Extensive Metabolizer (EM)	normal	ca. 78-84%
*2/*2; *1/*3;	Intermediate Metabolizer (IM)	reduziert	ca. 12-18%
*2/*3; *3/*3	Poor Metabolizer (PM)	stark reduziert	ca. 4%