

## Informationsblatt CYP2C19 Pharmakogenetik

- Hintergrund:**

Das Cytochrom P450 2C19 (CYP2C19) ist ein Enzym, das am Stoffwechsel verschiedener Medikamente beteiligt ist. Zu den klinisch relevanten Substraten gehören unter anderem Clopidogrel, Mavacamten sowie verschiedene Antidepressiva und Protonenpumpeninhibitoren.

Verschiedene genetische Varianten von CYP2C19 können zu einer reduzierten Enzymaktivität (intermediate metabolizer, poor metabolizer) oder erhöhten Enzymaktivität führen. Je nach Medikament kann dadurch z.B. die Aktivierung (z.B. Clopidogrel) oder der Abbau (z.B. Mavacamten) beeinflusst werden, was eine Dosisanpassung oder den Umstieg auf ein anderes Medikament notwendig machen kann.

- Bedeutung der CYP2C19 Genotypen:**

Genotypen (Beispiele)	Häufigkeit:	Bedeutung:
*17*17:	5%	Stark erhöhte CYP2C19 Aktivität ("Ultrarapid metabolizer")
*1*17:	27%	Erhöhte CYP2C19 Aktivität ("rapid metabolizer")
*1*1:	41%	<b>"Normal metabolizer"</b>
*1*2, *1*3, *2*17:	25%	Erniedrigte CYP2C19 Aktivität. (heterozygote Defizienz, "intermediate metabolizer")
*2*2, *2*3, *3*3:	2%	Stark erniedrigte CYP2C19 Aktivität (homozygote Defizienz, "poor metabolizer").

CYP2C19-Varianten, die in der europäischen Bevölkerung sehr selten (<1%) sind oder deren Funktionalität noch ungeklärt ist, werden vom Test nicht umfasst.

- Wie kann eine CYP2C19 Genanalyse angefordert werden?**

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen oder ein Citrat-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen innerhalb weniger Tage schriftlich zugestellt.

**Literatur:**

Castrichini M, et al. Pharmacogenetics of Antiplatelet Therapy. Annu Rev Pharmacol Toxicol. 2023;63:211-229.

Botton MR, et al. PharmVar GeneFocus: CYP2C19. Clin Pharmacol Ther. 2021;109:352-366.