

Informationsblatt CYP2C9 Pharmakogenetik

- Hintergrund:**

CYP2C9 gehört zur Gruppe der Cytochrome P450 und ist ein körpereigenes Enzym, das für den Stoffwechsel von verschiedenen Arzneimitteln von Bedeutung ist. Wichtige Substrate von CYP2C9 sind z.B. Ibuprofen, Diclofenac, Sisonimod, Cumarinderivate oder Phenytoin.

Varianten im CYP2C9-Gen sind mit einer verminderten Enzymaktivität assoziiert, wobei das Vorliegen der Allele CYP2C9*2 und CYP2C9*3 die häufigste genetische Ursache für eine Enzymdefizienz darstellt. In der kaukasischen Bevölkerung liegt die Häufigkeit von "intermediate metabolizer" (heterozygote Defizienz) bei etwa 30%, die von "poor metabolizer" (homozygote Defizienz) bei etwa 4%. Je nach Medikament kann eine Anpassung der Dosis oder der Umstieg auf ein alternatives Medikament indiziert sein.

- Bedeutung der CYP2C9 Genotypen:**

Genotypen	Häufigkeit	Bedeutung
*1*1 :	66%	Kein Hinweis auf reduzierte CYP29 Aktivität ("normal metabolizer")
*1*2 , *1*3 :	30%	Reduzierte CYP2C9 Aktivität (heterozygote Defizienz, "intermediate metabolizer")
*2*2 , *2*3 , *3*3 :	4%	Stark erniedrigte CYP2C9 Aktivität (homozygote Defizienz, "poor metabolizer").

CYP2C9-Varianten, die in der europäischen Bevölkerung sehr selten (<1%) sind oder deren Funktionalität noch ungeklärt ist, werden vom Test nicht umfasst.

- Wie kann eine CYP2C9 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:

Díaz-Villamarín X, et al. Pharmacogenetics of sisonimod: A systematic review. Biomed Pharmacother. 2022;153:113536.

Sanguhl K, et al.. PharmVar GeneFocus: CYP2C9. Clin Pharmacol Ther. 2021;110:662-676.