

Informationsblatt CYP2D6 Pharmakogenetik

- Hintergrund:**

CYP2D6 ist ein Enzym, das eine entscheidende Rolle im Metabolismus vieler Medikamente spielt. In der Bevölkerung sind verschiedene Varianten mit teilweise stark unterschiedlicher Aktivität verbreitet. Die normale Variante mit voller Aktivität wird als CYP2D6*1 bezeichnet, häufige Varianten mit fehlender oder reduzierter Aktivität sind z.B. *3, *4, *6 und *9. Je nach Vorhandensein von dieser Varianten können die CYP2D6 Genotypen in verschiedene Stoffwechsel-Klassen (ultrarapid, normal, intermediate, poor) zusammengefasst werden.

Zu den von CYP2D6 metabolisierten Medikamenten gehören u.a. Antidepressiva (Fluoxetin, Paroxetin, Venlafaxin), Schmerzmittel (Codein, Tramadol), Antipsychotika (Risperidon, Aripiprazol), Betablocker (Metoprolol, Carvedilol), Tamoxifen, Antiarrhythmika (Flecainid, Propafenon) und Antiemetika (Ondansetron).

- Bedeutung der CYP2D6 Genotypen:**

Genotypen (Beispiele)	Klasse	Bedeutung
*1*1xN:	Ultrarapid metabolizer	Erhöhte CYP2D6 Aktivität (Aktivitäts-Score > 2,25)
*1*1, *1*9:	Normal metabolizer	Kein Hinweis auf relevante Reduzierung der CYP2D6 Aktivität (Aktivitäts-Score 1,25 - 2,25)
*1*4, *1*5:	Intermediate metabolizer	Reduzierte CYP2D6 Aktivität (Aktivitäts-Score 0,25 – 1,0)
*4*4, *3*4:	Poor metabolizer	Keine relevante CYP2D6 Aktivität (Aktivitäts-Score 0)

- Wie kann eine CYP2D6 Genanalyse angefordert werden?**

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Die Dauer der Analyse beträgt wenige Tage, das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen schriftlich zugestellt.

Literatur:

Caudle KE et al. Standardizing CYP2D6 Genotype to Phenotype Translation: Consensus Recommendations from the Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium and Dutch Pharmacogenetics Working Group. Clin Transl Sci. 2020;13:116-124.