

Pharmakogenetisches Profil - PGxProfile

Das pharmakogenetische Profil (PGxProfile) beinhaltet die Effekte der Genvarianten, die neben der aktuellen auch eine mögliche zukünftige Medikation beeinflussen. Im Rahmen der pharmakogenetischen Untersuchung wurde analysiert, welche genetischen Besonderheiten bei Ihrem Patienten vorliegen. Insbesondere wurden genetische Merkmale mit Relevanz für die Arzneimitteltherapiesicherheit untersucht. Abhängig von den genetischen Merkmalen können einige Wirkstoffe beschleunigt oder verlangsamt verstoffwechselt oder ausgeschieden werden und so schwächer bzw. stärker wirken. Dementsprechend könnten diese Wirkstoffe Nebenwirkungen, Überempfindlichkeitsreaktionen oder eine ausbleibende Wirkung zeigen. Um eine bessere Lesbarkeit zu gewährleisten, wird im Folgenden der Begriff Patient für die untersuchte Person verwendet, unabhängig von Geschlecht und Indikation des pharmakogenetischen Berichts.

Auftragsinformationen

Proben-ID:	Patienten-ID:	Name, Vorname	Geburtsdatum:
Auftrags-ID:	Auftragsdatum:	Auftraggeber:	Report-Erstellungsdatum:

Untersuchungsmaterial:

Probenart: Probeneingang:

Voraussetzungen für die pharmakogenetische Untersuchung:

- | | |
|--|-------------|
| 1. Eine Knochenmark-, Leber- oder Nierentransplantation wurde in der Vergangenheit durchgeführt: | Nein |
| 2. In den letzten vier Wochen ist eine Bluttransfusion erfolgt: | Nein |
| 3. Unterschriebene Einwilligungserklärungen (Gendiagnostik, Datenschutz) liegen vor: | Ja |
| 4. Eine statistische Nutzung der pseudonymisierten Daten wurde bewilligt: | Nein |

Inhalt des Berichts

1. Pharmakogenetisches Profil mit klinischen Konsequenzen
2. Phänotyp-Profil
3. Ergebnisse der Laboruntersuchung

Eine Ausfertigung des pharmakogenetischen Profils für den Patienten finden Sie zusätzlich als Handout am Ende dieses Berichts.

Berichtsverantwortlicher:

Dieser Bericht wurde entsprechend dem beiliegenden Anschreiben gemäß der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (Rili-BÄK) freigegeben.

1. Pharmakogenetisches Profil mit klinischen Konsequenzen

Hinweis: Eine Ausfertigung des pharmakogenetischen Profils für den Patienten finden Sie als Handout am Ende dieses Berichts.



Warnung

Die Inhalte von PGXperts richten sich ausschließlich an die Fachkreise im Sinne des § 2 des Heilmittelwerbegesetzes einschließlich Personen in Ausbildung zu Heilberufen. Die richtige Anwendung der Leistungen setzt fundierte medizinische Kenntnisse voraus. Die bereitgestellten Inhalte ersetzen nicht die Beratung durch Ärztinnen und Ärzte. Änderungen der individuellen Behandlung ohne ärztliche Zustimmung können zu schwerwiegenden unerwünschten Arzneimittelwirkungen oder zu Therapieversagen führen.

Sollte Ihr Patient einen in der unteren Tabelle gelisteten Wirkstoffe einnehmen, empfehlen wir Ihnen, bei Medikationsänderungen zusätzlich einen InteraktionsCheck auf www.pgxperts.com durchzuführen. Für zukünftige Verschreibungen ist die Berücksichtigung des pharmakogenetischen Profils von Vorteil.

Beschreibung der Schweregrade

Pharmakogenetische Effekte werden anhand des Schweregrades klassifiziert. Die Symbole dienen der schnellen Erfassung des Schweregrades.



Schwerwiegender pharmakogenetischer Effekt

Absolute Kontraindikation. Medikationswechsel angezeigt.



Mittelschwerer pharmakogenetischer Effekt

Anpassung der Dosis, Drug Monitoring oder Medikationswechsel erwägen.



Leichter pharmakogenetischer Effekt

In der Regel keine Maßnahmen erforderlich. Dosisanpassung erwägen.

PGxProfile und dessen Auswirkung auf Medikamente

Die molekulargenetische Untersuchung ergab Varianten in folgenden Genen: *CYP2C19*, *CYP2C9*, *G6PD*, *IFNL3*, *SLCO1B1*. Deshalb können bei der Einnahme folgender Wirkstoffe klinische Konsequenzen auftreten oder es sind Maßnahmen angezeigt.

Wirkstoffname und Gen	Klinische Konsequenz	Maßnahmen	
Aknemittel zur topischen Anwendung			
Dapson <i>G6PD</i>	Geringes Risiko bzgl. akuter hämolytischer Anämie.	Enzym-Test zur Bestätigung des G6PD-Status aufgrund von Einschränkungen bei der Genotypisierung seltener Varianten.	
Antibiotika			
Nitrofurantoin <i>G6PD</i>	Geringes Risiko bzgl. akuter hämolytischer Anämie.	Enzymaktivitätstest zur Bestätigung des G6PD-Status aufgrund von Einschränkungen bei der Genotypisierung seltener Varianten.	
Antidepressiva			
Amitriptylin <i>CYP2C19</i>	Erhöhtes Risiko bzgl. Therapieversagen.	Wechsel auf ein alternatives Medikament, das nicht hauptsächlich durch CYP2C19 verstoffwechselt wird (z.B. Nortriptylin). Falls die Behandlung mit TCA erfolgen soll, Dosisanpassung mittels Drug Monitoring.	
Citalopram <i>CYP2C19</i>	Verringerter klinischer Nutzen.	Wechsel zu einem adäquaten, nicht hauptsächlich durch CYP2C19 metabolisierten Antidepressivum. Bei unvermeidbarer Anwendung von Citalopram, Dosierung entsprechend Drug Monitoring.	
Clomipramin <i>CYP2C19</i>	Erhöhtes Risiko für ein Therapieversagen.	Wechsel auf ein alternatives Medikament, das nicht hauptsächlich durch CYP2C19 verstoffwechselt wird (z.B. Nortriptylin). Falls die Behandlung mit TCA erfolgen soll, Dosisanpassung auf Basis des Medikamentenspiegels.	
Doxepin <i>CYP2C19</i>	Erhöhtes Risiko für ein Therapieversagen.	Wechsel auf ein alternatives Medikament, das nicht hauptsächlich durch CYP2C19 verstoffwechselt wird (z.B. Nortriptylin). Falls Behandlung mit TCA erfolgen soll, Dosisanpassung mittels Drug Monitoring.	
Escitalopram <i>CYP2C19</i>	Verringerter klinischer Nutzen.	Wechsel zu einem adäquaten, nicht hauptsächlich durch CYP2C19 metabolisierten Antidepressivum. Bei unvermeidbarer Anwendung von Citalopram, Dosierung entsprechend Drug Monitoring.	

Wirkstoffname und Gen	Klinische Konsequenz	Maßnahmen	
Imipramin <i>CYP2C19</i>	Erhöhtes Risiko für ein Therapieversagen.	Wechsel auf ein alternatives Medikament, das nicht hauptsächlich durch CYP2C19 verstoffwechselt wird (z.B. Nortriptylin). Falls die Behandlung mit TCA erfolgen soll, Dosisanpassung mittels Drug Monitoring.	
Trimipramin <i>CYP2C19</i>	Erhöhtes Risiko für ein Therapieversagen.	Wechsel auf ein alternatives Medikament, das nicht hauptsächlich durch CYP2C19 verstoffwechselt wird (z.B. Nortriptylin). Falls die Behandlung mit TCA erfolgen soll, Dosisanpassung mittels Drug Monitoring.	
Antidiabetika, exkl. Insuline			
Glibenclamid <i>CYP2C9</i>	Erhöhte Wirksamkeit.	Dosierung entsprechend Fachinformation.	
Gliclazid <i>CYP2C9</i>	Erhöhte Wirksamkeit.	Dosierung entsprechend Fachinformation.	
Glimepirid <i>CYP2C9</i>	Verstärkte Wirksamkeit.	Dosierung entsprechend Fachinformation.	
Antidote			
Methylenblau <i>G6PD</i>	Geringes Risiko bzgl. akuter hämolytischer Anämie.	Enzymaktivitätstest zur Bestätigung des G6PD-Status aufgrund von Einschränkungen bei der Genotypisierung seltener Varianten.	
Toluidinblau <i>G6PD</i>	Geringes Risiko bzgl. akuter hämolytischer Anämie.	Enzymaktivitätstest zur Bestätigung des G6PD-Status aufgrund von Einschränkungen bei der Genotypisierung seltener Varianten.	
Antimykotika zur systemischen Anwendung			
Voriconazol <i>CYP2C19</i>	Erhöhtes Risiko bzgl. Therapieversagen.	Medikationswechsel angezeigt.	
Antithrombotische Mittel			
Clopidogrel <i>CYP2C19</i>	Mit einer verstärkten Thrombozytenaggregationshemmung ist zu rechnen.	Dosierung entsprechend Fachinformation.	
Direkt wirkende antivirale Mittel			
Ribavirin <i>IFNL3</i>	Bei Therapie mit Ribavirin und Peginterferon alfa 70%-ige Wahrscheinlichkeit für anhaltendes virologisches Ansprechen nach 48 Wochen. Bei Kombination mit Proteaseinhibitoren 90%-ige Wahrscheinlichkeit.	Dosierung entsprechend Fachinformation.	

Wirkstoffname und Gen	Klinische Konsequenz	Maßnahmen	
Gichtmittel			
Pegloticase ¹ <i>G6PD</i>	Geringes Risiko bzgl. akuter hämolytischer Anämie.	Enzymaktivitätstest zur Bestätigung des G6PD-Status aufgrund von Einschränkungen bei der Genotypisierung seltener Varianten.	
Rasburicase ¹ <i>G6PD</i>	Geringes Risiko bzgl. akuter hämolytischer Anämie.	Enzymaktivitätstest zur Bestätigung des G6PD-Status aufgrund von Einschränkungen bei der Genotypisierung seltener Varianten.	
Immunstimulanzien			
Peginterferon alfa-2a <i>IFNL3</i>	Bei Therapie mit Ribavirin und Peginterferon alfa 70%-ige Wahrscheinlichkeit für anhaltendes virologisches Ansprechen nach 48 Wochen. Bei Kombination mit Proteaseinhibitoren 90%-ige Wahrscheinlichkeit.	Dosierung entsprechend Fachinformation.	
Peginterferon alfa-2b <i>IFNL3</i>	Bei Therapie mit Ribavirin und Peginterferon alfa 70%-ige Wahrscheinlichkeit für anhaltendes virologisches Ansprechen nach 48 Wochen. Bei Kombination mit Proteaseinhibitoren 90%-ige Wahrscheinlichkeit.	Dosierung entsprechend Fachinformation.	
Kombinationen zur Eradikation von Helicobacter pylori			
Omeprazol <i>CYP2C19</i>	Es besteht ein erhöhtes Risiko bzgl. Therapieversagens.	Dosiserhöhung entsprechend Fußnote 2 angezeigt.	
Pantoprazol <i>CYP2C19</i>	Es besteht ein erhöhtes Risiko bzgl. Therapieversagens.	Dosiserhöhung entsprechend Fußnote 3 angezeigt.	
Malariamittel			
Primaquin ¹ <i>G6PD</i>	Geringes Risiko bzgl. akuter hämolytischer Anämie.	Enzym-Test zur Bestätigung des G6PD-Status aufgrund von Einschränkungen bei der Genotypisierung seltener Varianten.	
Tafenoquin ¹ <i>G6PD</i>	Geringes Risiko bzgl. akuter hämolytischer Anämie. Sicherheit von Tafenoquin für G6PD-Enzymaktivität von $\geq 70\%$ gewährleistet.	Enzymaktivitätstest zur Bestätigung des G6PD-Status aufgrund von Einschränkungen bei der Genotypisierung seltener Varianten. Anwendung bei einer G6PD-Enzymaktivität von $\geq 70\%$.	

Wirkstoffname und Gen	Klinische Konsequenz	Maßnahmen	
-----------------------	----------------------	-----------	--

Mittel bei peptischem Ulkus und gastroösophagealer Refluxkrankheit

Dexlansoprazol <i>CYP2C19</i>	Es besteht ein erhöhtes Risiko bzgl. Therapieversagens.	Dosiserhöhung entsprechend Fußnote 4 angezeigt.	
Lansoprazol <i>CYP2C19</i>	Es besteht ein erhöhtes Risiko bzgl. Therapieversagens.	Dosiserhöhung entsprechend Fußnote 5 angezeigt.	
Omeprazol <i>CYP2C19</i>	Es besteht ein erhöhtes Risiko bzgl. Therapieversagens.	Dosiserhöhung entsprechend Fußnote 6 angezeigt.	
Pantoprazol <i>CYP2C19</i>	Es besteht ein erhöhtes Risiko bzgl. Therapieversagens.	Dosiserhöhung entsprechend Fußnote 7 angezeigt.	

Mittel zur Behandlung der Lepra

Dapson <i>G6PD</i>	Geringes Risiko bzgl. akuter hämolytischer Anämie.	Enzym-Test zur Bestätigung des G6PD-Status aufgrund von Einschränkungen bei der Genotypisierung seltener Varianten.	
-----------------------	--	---	---

Mittel, die den Lipidstoffwechsel beeinflussen

Atorvastatin <i>SLCO1B1</i>	Erhöhtes Myopathierisiko.	Initialdosis ≤ 20 mg/Tag oder alternatives Statin bzw. Kombinationstherapie angezeigt.	
Fluvastatin <i>CYP2C9</i>	Erhöhtes Myopathierisiko.	Initiale Tagesdosis ≤ 40 mg oder alternatives Statin bzw. Kombinationstherapie angezeigt.	
Fluvastatin <i>SLCO1B1</i>	Erhöhtes Myopathierisiko bei Tagesdosen > 40 mg.	Initiale Tagesdosis ≤ 40 mg oder Erwägung einer alternativen Statin- oder Kombinationstherapie.	
Lovastatin <i>SLCO1B1</i>	Erhöhtes Myopathierisiko.	Wechsel auf alternatives Statin angezeigt.	
Pitavastatin <i>SLCO1B1</i>	Erhöhtes Myopathierisiko.	Initialdosis ≤ 1 mg/Tag oder alternatives Statin bzw. Kombinationstherapie angezeigt.	
Pravastatin <i>SLCO1B1</i>	Erhöhtes Myopathierisiko bei Tagesdosen > 40 mg.	Initiale Tagesdosis ≤ 40 mg oder Erwägung einer Kombinations- oder alternativen Statintherapie.	
Rosuvastatin <i>SLCO1B1</i>	Erhöhtes Myopathierisiko bei Tagesdosen > 20 mg.	Initialdosis ≤ 20 mg oder alternatives Statin bzw. Kombinationstherapie angezeigt.	
Simvastatin ¹ <i>SLCO1B1</i>	Stark erhöhtes Myopathierisiko.	Wechsel auf alternatives Statin angezeigt.	

Wirkstoffname und Gen	Klinische Konsequenz	Maßnahmen	
-----------------------	----------------------	-----------	--

Nichtsteroidale Antiphlogistika und Antirheumatika

Meloxicam CYP2C9	Erhöhtes Risiko bzgl. UAWs.	Dosierung entsprechend Fachinformation.	
Piroxicam CYP2C9	Erhöhtes Risiko bzgl. UAWs.	Dosierung entsprechend Fachinformation.	
Tenoxicam CYP2C9	Erhöhtes Risiko bzgl. UAWs.	Dosierung entsprechend Fachinformation.	

¹Mindestens eine der folgenden Organisationen empfiehlt bzw. schreibt eine genetische Untersuchung vor Einnahme des Wirkstoffs vor: EMA, FDA, Swissmedic.

²Eine Dosiserhöhung um 100% ist angezeigt. Die erhöhte Tagesdosis kann geteilt verabreicht werden.

³Eine Dosiserhöhung um 100% ist angezeigt. Die erhöhte Tagesdosis kann geteilt verabreicht werden.

⁴Eine Dosiserhöhung um 100% ist angezeigt. Die erhöhte Tagesdosis kann geteilt verabreicht werden.

⁵Eine Dosiserhöhung um 100% ist angezeigt. Die erhöhte Tagesdosis kann geteilt verabreicht werden.

⁶Eine Dosiserhöhung um 100% ist angezeigt. Die erhöhte Tagesdosis kann geteilt verabreicht werden.

⁷Eine Dosiserhöhung um 100% ist angezeigt. Die erhöhte Tagesdosis kann geteilt verabreicht werden.

2. Phänotyp-Profil

Folgend finden Sie die Zuweisungen der genetischen Untersuchung auf den erwarteten Phänotyp als Tabelle und in Form eines QR-Codes.

Phänotyp-Profil

Es wurden 23 Gene/Genkombinationen auf Einzelnukleotid-Varianten (engl. SNV) untersucht. In der folgenden Tabelle ist der erwartete Phänotyp (Effekt der Genvariante) der untersuchten Gene/Genkombinationen dargestellt.

	Gen bzw. Gen-Kombination	Diplotyp ¹	Activity Score	Erwarteter Phänotyp ²
1	ABCG2	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normale Funktion
2	CYP2B6	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
3	CYP2C19	*17/*17	Nicht zutreffend	Stark beschleunigter Metabolismus
4	CYP2C9-VKORC1	*1/*2, *1/*1	Nicht zutreffend	Normale Warfarin-Sensitivität
5	CYP2C9	*1/*2	1,5	Verminderter Metabolismus
6	CYP2D6	Keine Variante nachgewiesen	2	Normaler Metabolismus
7	CYP3A4	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
8	CYP3A5	*3/*3	Nicht zutreffend	Stark verminderter Metabolismus (Keine CYP3A5 Expression)
9	DPYD	Keine Variante nachgewiesen	2	Normaler Metabolismus
10	G6PD	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normale Funktion
11	GSTP1	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
12	HCP5	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	HLA-B*57:01-negativ
13	HLA-A*31:01	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	HLA-A*31:01-negativ (bei europäischer Abstammung)
14	IFNL3	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Verbessertes Therapieansprechen

	Gen bzw. Gen-Kombination	Diplotyp ¹	Activity Score	Erwarteter Phänotyp ²
15	<i>NUDT15-TPMT</i>	*1/*1, *1/*1	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus / Normaler Metabolismus
16	<i>NUDT15</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
17	<i>SLC22A1</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normale Funktion
18	<i>SLC22A2</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normale Funktion
19	<i>SLC47A1</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normale Funktion
20	<i>SLCO1B1</i>	*15/*15	Nicht zutreffend	Stark verminderte Funktion
21	<i>TPMT</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
22	<i>UGT1A1</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
23	<i>VKORC1</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	-1639GG

¹ Diplotypen werden durch die Kombination zweier Sternallele beschrieben. Diese in der Pharmakogenetik gebräuchliche Nomenklatur kennzeichnet eine Kombination von Varianten. Das Sternallel *1 bezeichnet im Allgemeinen die Abwesenheit von Varianten.

² Der erwartete Phänotyp ist eine standardisierte Bezeichnung für den Effekt einer vorhandenen Genvariante. Die Bezeichnungen beruhen auf den Angaben des Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortiums (CPIC).

QR-Code mit Daten des Phänotyp-Profiles

Das PGXperts Phänotyp-Profil lässt sich einfach in weitere Anwendungen des PGXperts Systems übertragen und nutzen. Scannen Sie dafür folgenden QR-Code in der jeweiligen Anwendung.



3. Ergebnisse der Laboruntersuchung

Tabelle 1: Genotypisierung

Es wurden 109 Varianten molekulargenetisch untersucht. Im Folgenden werden die nachgewiesenen Varianten aufgelistet.

	Gensymbol	HGVS ¹ Name	Genotyp	Zygosität
1	CYP2C19	NC_000010.11:g.94761900C>T	T/T	Homozygot
2	CYP2C9	NC_000010.11:g.94942290C>T	C/T	Heterozygot
3	CYP3A5	NC_000007.14:g.99672916T>C	C/C	Homozygot
4	SLCO1B1	NC_000012.12:g.21176804A>G	G/G	Homozygot
5	SLCO1B1	NC_000012.12:g.21178615T>C	C/C	Homozygot

¹Human Genome Variation Society Nomenklatur

Tabelle 2: Anzahl der Genkopien

In der Regel sind 2 Kopien desselben Gens vorhanden. In Einzelfällen kann der Verlust einer einzelnen Genkopie bzw. eine Gen-Multiplikation (mehr als 2 Genkopien) auftreten.

	Gensymbol	Target	Genkopien
1	CYP2D6	CYP2D6 Exon 9	2

Laborkonfiguration

Technologie

Array

Thermo Fisher TaqMan PCR

202311002

Liste aller untersuchten Genvarianten

Gensymbol	Varianten
<i>ABCG2</i>	NC_000004.12:g.88131171G>T
<i>CYP2B6</i>	NC_000019.10:g.40991224T>C, NC_000019.10:g.41004015T>A, NC_000019.10:g.41004377A>G, NC_000019.10:g.41006919C>G, NC_000019.10:g.41006923C>T, NC_000019.10:g.41006936G>T, NC_000019.10:g.41006968T>G, NC_000019.10:g.41009358A>G, NC_000019.10:g.41010006G>C, NC_000019.10:g.41012316T>C, NC_000019.10:g.41012339C>T, NC_000019.10:g.41016810C>T
<i>CYP2C19</i>	NC_000010.11:g.94761900C>T, NC_000010.11:g.94762706A>G, NC_000010.11:g.94775367A>G, NC_000010.11:g.94775416T>C, NC_000010.11:g.94775453G>A, NC_000010.11:g.94775489G>A, NC_000010.11:g.94780653G>A, NC_000010.11:g.94781858C>T, NC_000010.11:g.94781859G>A, NC_000010.11:g.94781999T>A, NC_000010.11:g.94852738C>T, NC_000010.11:g.94852765C>T
<i>CYP2C9</i>	NC_000010.11:g.94941958T>C, NC_000010.11:g.94942290C>T, NC_000010.11:g.94942309G>A, NC_000010.11:g.94942309G>T, NC_000010.11:g.94947782C>A, NC_000010.11:g.94949283del, NC_000010.11:g.94981224C>T, NC_000010.11:g.94981296A>C, NC_000010.11:g.94981297T>C, NC_000010.11:g.94981301C>G
<i>CYP2D6</i>	NC_000022.11:g.42126611C>G, NC_000022.11:g.42126658_42126666dup, NC_000022.11:g.42126749C>T, NC_000022.11:g.42127532_42127533dup, NC_000022.11:g.42127590G>A, NC_000022.11:g.42127608C>T, NC_000022.11:g.42127803C>T, NC_000022.11:g.42127841C>G, NC_000022.11:g.42127852C>T, NC_000022.11:g.42127856T>G, NC_000022.11:g.42127941G>A, NC_000022.11:g.42128176_42128178del, NC_000022.11:g.42128199_42128202TCAG[1], NC_000022.11:g.42128218dup, NC_000022.11:g.42128242del, NC_000022.11:g.42128251_42128254del, NC_000022.11:g.42128817dup, NC_000022.11:g.42128934AAAAGGGGCG[3], NC_000022.11:g.42128945C>T, NC_000022.11:g.42129033C>A, NC_000022.11:g.42129033C>T, NC_000022.11:g.42129075C>T, NC_000022.11:g.42129084del, NC_000022.11:g.42129770G>A, NC_000022.11:g.42129910C>G, NC_000022.11:g.42130668C>T, NC_000022.11:g.42130692G>A
<i>CYP3A4</i>	NC_000007.14:g.99768693G>A
<i>CYP3A5</i>	NC_000007.14:g.99652771dup, NC_000007.14:g.99665212C>T, NC_000007.14:g.99672916T>C
<i>DPYD</i>	NC_000001.11:g.97082391T>A, NC_000001.11:g.97450058C>T, NC_000001.11:g.97515787A>C, NC_000001.11:g.97573863C>T, NC_000001.11:g.97699474T>C
<i>G6PD</i>	NC_000023.11:g.154532269C>A, NC_000023.11:g.154532269C>G, NC_000023.11:g.154533025A>G, NC_000023.11:g.154533044C>T, NC_000023.11:g.154533596C>A/G, NC_000023.11:g.154534125C>A, NC_000023.11:g.154534125C>T, NC_000023.11:g.154534419G>A, NC_000023.11:g.154534440T>A, NC_000023.11:g.154535277T>C, NC_000023.11:g.154535342C>T, NC_000023.11:g.154536002C>T, NC_000023.11:g.154536168G>C

Gensymbol	Varianten
<i>GSTP1</i>	NC_000011.10:g.67585218A>G
<i>HCP5</i>	NC_000006.12:g.31464003T>G
<i>HLA-A*31:01</i>	NC_000006.12:g.29945521A>T
<i>IFNL3</i>	NC_000019.10:g.39248147C>T, NC_000019.10:g.39252525T>G
<i>NUDT15</i>	NC_000013.11:g.48037784GAGTCG[2], NC_000013.11:g.48045719C>T
<i>SLC22A1</i>	NC_000006.12:g.160139851_160139853del, NC_000006.12:g.160154805G>A
<i>SLC22A2</i>	NC_000006.12:g.160249250A>C
<i>SLC47A1</i>	NC_000017.11:g.19560030G>A
<i>SLCO1B1</i>	NC_000012.12:g.21176804A>G, NC_000012.12:g.21176879C>A, NC_000012.12:g.21178615T>C, NC_000012.12:g.21200544C>G, NC_000012.12:g.21205999G>C, NC_000012.12:g.21239042A>C
<i>TPMT</i>	NC_000006.12:g.18130687T>C, NC_000006.12:g.18130781C>T, NC_000006.12:g.18138997C>T, NC_000006.12:g.18143724C>G
<i>UGT1A1</i>	NC_000002.12:g.233759924C>T, NC_000002.12:g.233760498G>A, NC_000002.12:g.233760973C>A
<i>VKORC1</i>	NC_000016.10:g.31096368C>T

Laborinformationen

Labor
UKB_customer

Adresse

Webseite und E-Mail

Einschränkungen

Dieser Bericht beruht auf der zum Zeitpunkt der Erstellung gültigen PGXperts Datenbank-Version. Diese wird quartalsweise auf Basis des aktuellen Stands der Wissenschaft aktualisiert. Es werden nur evidenzbasierte pharmakogenetische Effekte angezeigt.

Sobald bei dem Patienten eine Knochenmark-, Leber- oder Nierentransplantation durchgeführt wird, verliert dieser Bericht seine Anwendbarkeit.

Haftungsausschluss

Die in diesem Bericht enthaltenen Informationen stellen keine medizinische Beratung dar. Es wird weder das richtige Medikament vorausgesagt noch ob eine Person auf ein bestimmtes Medikament ansprechen oder ob es zu unerwünschten Ereignissen kommen wird. Der behandelnde Arzt trägt die Verantwortung für alle Behandlungsentscheidungen, einschließlich derjenigen, die auf der Grundlage der pharmakogenetischen Untersuchungen eines Patienten getroffen werden.

Auf www.pgxperts.com finden Sie alle relevanten Informationen zur verwendeten Methodologie und eine Liste ausgewählter Referenzen.

Pharmakogenetisches Profil für Patienten

Wie Sie Medikamente verstoffwechseln, hängt auch von Ihren Genen ab. Ihr pharmakogenetisches Profil gibt eine Übersicht, welche Ihrer Genvarianten eine Medikation beeinflussen kann: abhängig von Ihren genetischen Merkmalen können einige Wirkstoffe schwächer bzw. stärker wirken. Dementsprechend könnten diese Wirkstoffe Nebenwirkungen, Überempfindlichkeitsreaktionen oder eine ausbleibende Wirkung zeigen. Für zukünftige Verschreibungen ist die Berücksichtigung des pharmakogenetischen Profils von Vorteil. Bei Fragen halten Sie bitte mit Ihrem behandelnden Arzt Rücksprache.

Auftragsinformationen

Proben-ID:	Patienten-ID:	Name, Vorname:	Geburtsdatum:
DE07PGXDEMD100048	Keine Angabe	Kreuzer, Simon	06.01.1956
Auftrags-ID:	Auftragsdatum:	Auftraggeber:	Report-Erstellungsdatum:
DE48PGXDEMI100048	07.04.2025	Keine Angabe	07.04.2025

Untersuchungsmaterial:

Probenart: **EDTA-Blut** Probeneingang: **05.04.2025 10:14**

Voraussetzungen für die pharmakogenetische Untersuchung:

- | | |
|--|-------------|
| 1. Eine Knochenmark-, Leber- oder Nierentransplantation wurde in der Vergangenheit durchgeführt: | Nein |
| 2. In den letzten vier Wochen ist eine Bluttransfusion erfolgt: | Nein |
| 3. Unterschriebene Einwilligungserklärungen (Gendiagnostik, Datenschutz) liegen vor: | Ja |
| 4. Eine statistische Nutzung der pseudonymisierten Daten wurde bewilligt: | Nein |

Pharmakogenetisches Profil für Patienten

Sollten Sie einen der gelisteten Wirkstoffe einnehmen, empfehlen wir Ihnen, bei Ihrem Arzt vorstellig zu werden und Ihr Pharmakogenetisches Profil zur Verfügung zu stellen. Sollte ihr neuer behandelnder Arzt keinen Zugriff auf Produkte von PGXperts besitzen, bitten Sie Ihren Arzt, der die pharmakogenetische Untersuchung in Auftrag gegeben hat, die vollständige Auswertung weiterzuleiten.



Warnung

Die Inhalte von PGXperts richten sich ausschließlich an die Fachkreise im Sinne des § 2 des Heilmittelwerbegesetzes einschließlich Personen in Ausbildung zu Heilberufen. Die richtige Anwendung der Leistungen setzt fundierte medizinische Kenntnisse voraus. Die bereitgestellten Inhalte ersetzen nicht die Beratung durch Ärztinnen und Ärzte. Änderungen der individuellen Behandlung ohne ärztliche Zustimmung können zu schwerwiegenden unerwünschten Arzneimittelwirkungen oder zu Therapieversagen führen.

Bedeutung der pharmakogenetischen Merkmale

Durch die Symbole können Sie einschätzen, welche Bedeutung Ihre pharmakogenetischen Merkmale für einen Wirkstoff haben und wann Sie Ihren Arzt kontaktieren sollten.



Pharmakogenetisches Merkmal von sehr hoher Bedeutung

Kontaktieren Sie zeitnah Ihren Arzt. Es besteht eine Gegenanzeige für die Anwendung des Medikaments.



Pharmakogenetisches Merkmal von hoher Bedeutung

Eine Überprüfung durch Ihren Arzt ist empfohlen. Es können unerwünschte Wirkungen bzw. eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.



Pharmakogenetisches Merkmal von geringer Bedeutung

Vermuten Sie Nebenwirkungen, sprechen Sie Ihren Arzt beim nächsten Kontakt darauf an. Es können geringfügige unerwünschte Wirkungen bzw. eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.

PGxProfile und dessen Auswirkung auf Medikamente

Die molekulargenetische Untersuchung ergab Varianten in folgenden Genen: *CYP2C19*, *CYP2C9*, *G6PD*, *IFNL3*, *SLCO1B1*. Deshalb können bei der Einnahme folgender Wirkstoffe klinische Konsequenzen in Bezug auf die Pharmakogenetik auftreten, die Sie von Ihrem Arzt überprüfen lassen sollten.

Wirkstoffname und Gen	Bedeutung des pharmakogenetischen Merkmals	
Aknemittel zur topischen Anwendung		
Dapson <i>G6PD</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Antibiotika		
Nitrofurantoin <i>G6PD</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Antidepressiva		
Amitriptylin <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Citalopram <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Clomipramin <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Doxepin <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Escitalopram <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Imipramin <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Trimipramin <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Antidiabetika, exkl. Insuline		
Glibenclamid <i>CYP2C9</i>	Es können geringfügige unerwünschte Wirkungen bzw. eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Gliclazid <i>CYP2C9</i>	Es können geringfügige unerwünschte Wirkungen bzw. eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Glimepirid <i>CYP2C9</i>	Es können geringfügige unerwünschte Wirkungen bzw. eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Antidote		
Methylenblau <i>G6PD</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Toluidinblau <i>G6PD</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	

Wirkstoffname und Gen	Bedeutung des pharmakogenetischen Merkmals	
Antimykotika zur systemischen Anwendung		
Voriconazol <i>CYP2C19</i>	Es besteht eine Gegenanzeige für die Anwendung des Medikaments.	
Antithrombotische Mittel		
Clopidogrel <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Direkt wirkende antivirale Mittel		
Ribavirin <i>IFNL3</i>	Es können geringfügige unerwünschte Wirkungen bzw. eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Gichtmittel		
Pegloticase ¹ <i>G6PD</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Rasburicase ¹ <i>G6PD</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Immunstimulanzien		
Peginterferon alfa-2a <i>IFNL3</i>	Es können geringfügige unerwünschte Wirkungen bzw. eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Peginterferon alfa-2b <i>IFNL3</i>	Es können geringfügige unerwünschte Wirkungen bzw. eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Kombinationen zur Eradikation von Helicobacter pylori		
Omeprazol <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Pantoprazol <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Malariamittel		
Primaquin ¹ <i>G6PD</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Tafenoquin ¹ <i>G6PD</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Mittel bei peptischem Ulkus und gastroösophagealer Refluxkrankheit		
Dexlansoprazol <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Lansoprazol <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Omeprazol <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	

Wirkstoffname und Gen	Bedeutung des pharmakogenetischen Merkmals	
Pantoprazol <i>CYP2C19</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Mittel zur Behandlung der Lepra		
Dapson <i>G6PD</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Mittel, die den Lipidstoffwechsel beeinflussen		
Atorvastatin <i>SLCO1B1</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Fluvastatin <i>CYP2C9</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Fluvastatin <i>SLCO1B1</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Lovastatin <i>SLCO1B1</i>	Es besteht eine Gegenanzeige für die Anwendung des Medikaments.	
Pitavastatin <i>SLCO1B1</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Pravastatin <i>SLCO1B1</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Rosuvastatin <i>SLCO1B1</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Simvastatin ¹ <i>SLCO1B1</i>	Es besteht eine Gegenanzeige für die Anwendung des Medikaments.	
Nichtsteroidale Antiphlogistika und Antirheumatika		
Meloxicam <i>CYP2C9</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Piroxicam <i>CYP2C9</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	
Tenoxicam <i>CYP2C9</i>	Es können unerwünschte Wirkungen oder eine verminderte Wirkung des Medikaments auftreten.	

¹Mindestens eine der folgenden Organisationen empfiehlt bzw. schreibt eine genetische Untersuchung vor Einnahme des Wirkstoffs vor: EMA, FDA, Swissmedic.

2. Phänotyp-Profil

Folgend finden Sie die Zuweisungen der genetischen Untersuchung auf den erwarteten Phänotyp als Tabelle und in Form eines QR-Codes.

Phänotyp-Profil

Es wurden 23 Gene/Genkombinationen auf Einzelnukleotid-Varianten (engl. SNV) untersucht. In der folgenden Tabelle ist der erwartete Phänotyp (Effekt der Genvariante) der untersuchten Gene/Genkombinationen dargestellt.

	Gen bzw. Gen-Kombination	Diplotyp ¹	Activity Score	Erwarteter Phänotyp ²
1	ABCG2	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normale Funktion
2	CYP2B6	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
3	CYP2C19	*17/*17	Nicht zutreffend	Stark beschleunigter Metabolismus
4	CYP2C9-VKORC1	*1/*2, *1/*1	Nicht zutreffend	Normale Warfarin-Sensitivität
5	CYP2C9	*1/*2	1,5	Verminderter Metabolismus
6	CYP2D6	Keine Variante nachgewiesen	2	Normaler Metabolismus
7	CYP3A4	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
8	CYP3A5	*3/*3	Nicht zutreffend	Stark verminderter Metabolismus (Keine CYP3A5 Expression)
9	DPYD	Keine Variante nachgewiesen	2	Normaler Metabolismus
10	G6PD	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normale Funktion
11	GSTP1	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
12	HCP5	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	HLA-B*57:01-negativ
13	HLA-A*31:01	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	HLA-A*31:01-negativ (bei europäischer Abstammung)
14	IFNL3	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Verbessertes Therapieansprechen

	Gen bzw. Gen-Kombination	Diplotyp ¹	Activity Score	Erwarteter Phänotyp ²
15	<i>NUDT15-TPMT</i>	*1/*1, *1/*1	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus / Normaler Metabolismus
16	<i>NUDT15</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
17	<i>SLC22A1</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normale Funktion
18	<i>SLC22A2</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normale Funktion
19	<i>SLC47A1</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normale Funktion
20	<i>SLCO1B1</i>	*15/*15	Nicht zutreffend	Stark verminderte Funktion
21	<i>TPMT</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
22	<i>UGT1A1</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	Normaler Metabolismus
23	<i>VKORC1</i>	Keine Variante nachgewiesen	Nicht zutreffend	-1639GG

¹ Diplotypen werden durch die Kombination zweier Sternallele beschrieben. Diese in der Pharmakogenetik gebräuchliche Nomenklatur kennzeichnet eine Kombination von Varianten. Das Sternallel *1 bezeichnet im Allgemeinen die Abwesenheit von Varianten.

² Der erwartete Phänotyp ist eine standardisierte Bezeichnung für den Effekt einer vorhandenen Genvariante. Die Bezeichnungen beruhen auf den Angaben des Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortiums (CPIC).

QR-Code mit Daten des Phänotyp-Profiles

Das PGXperts Phänotyp-Profil lässt sich einfach in weitere Anwendungen des PGXperts Systems übertragen und nutzen. Scannen Sie dafür folgenden QR-Code in der jeweiligen Anwendung.



Laborinformationen

Labor
UKB_customer

Adresse

Webseite und E-Mail

Einschränkungen

Dieser Bericht beruht auf der zum Zeitpunkt der Erstellung gültigen PGXperts Datenbank-Version. Diese wird quartalsweise auf Basis des aktuellen Stands der Wissenschaft aktualisiert. Es werden nur evidenzbasierte pharmakogenetische Effekte angezeigt. Sobald bei dem Patienten eine Knochenmark-, Leber- oder Nierentransplantation durchgeführt wird, verliert dieser Bericht seine Anwendbarkeit.

Haftungsausschluss

Die in diesem Bericht enthaltenen Informationen stellen keine medizinische Beratung dar. Es wird weder das richtige Medikament vorausgesagt noch ob eine Person auf ein bestimmtes Medikament ansprechen oder ob es zu unerwünschten Ereignissen kommen wird. Der behandelnde Arzt trägt die Verantwortung für alle Behandlungsentscheidungen, einschließlich derjenigen, die auf der Grundlage der pharmakogenetischen Untersuchungen eines Patienten getroffen werden.

Auf www.pgxperts.com finden Sie alle relevanten Informationen zur verwendeten Methodologie und eine Liste ausgewählter Referenzen.