



# DPYD-Genotypisierung vor 5-FU-Therapie jetzt Kassenleistung



Das Zytostatikum 5-Fluorouracil (5-FU) und seine Vorstufen Capecitabin und Tegafur sind seit langem in der Therapie von soliden Tumoren etabliert. 5-Fluorouracil wirkt zytotoxisch und kann zudem in Wirkstoffkombinationen die Wirkung anderer Therapeutika erhöhen, wodurch das Zellwachstum in rasch proliferierenden Geweben wie Tumorgeweben inhibiert wird.

Für einen Teil der mit 5-FU behandelten Patienten besteht allerdings genetisch bedingt ein deutlich erhöhtes Risiko für schwerste Nebenwirkungen.

Der Wirkstoff 5-FU wird über das Enzym Dihydropyrimidin-dehydrogenase (DPD) abgebaut und in inaktive Katabolite überführt.

Die Aktivität des DPD-Enzyms kann jedoch durch Varianten in der DNA-Sequenz des codierenden *DPYD*-Gens unterschiedlich stark reduziert sein oder sogar vollständig fehlen.

Sollte die DPD-Enzymaktivität vermindert sein, ist das Risiko schwerer toxischer Nebenwirkungen durch eine Anreicherung von 5-FU in den Zellen erhöht.

Varianten im *DPYD*-Gen, die zu einer Reduktion der DPD-Enzymaktivität führen, sind für etwa 9 % der Bevölkerung beschrieben; eine vollständige Inaktivität liegt bei bis zu 0,1 % vor. In solchen Fällen wird eine Reduktion der verabreichten Dosis des 5-FU-haltigen Therapeutikums empfohlen, wodurch das Risiko von Nebenwirkungen verringert werden soll.

Bei einer vollständigen Inaktivität des Enzyms wird von einer 5-FU-Gabe abgeraten.

Die Europäische Arzneimittel-Agentur EMA empfiehlt daher, Patienten vor Beginn einer Behandlung mit 5-FU-haltigen Therapeutika auf bekannte, Enzym reduzierende Varianten im *DPYD*-Gen zu untersuchen.

Derzeit wird auf vier pathogene Varianten getestet:

- c.1905+1G>A  
(\*2A, Exon 14-Skipping, rs3918290)
- c.1679T>G  
(\*13, rs55886062)
- c.2846A>T  
(rs67376798)
- c.1129-5923C>G  
(HapB3-Haplotyp, rs75017182).

## Auftragsformular

Den *DPYD*-Anforderungsschein können Sie bei unserem Client Service unter 06132 781-411 bestellen oder jederzeit online herunterladen: [genetik.bioscientia.de/anforderungsscheine/](http://genetik.bioscientia.de/anforderungsscheine/)

## Probenmaterial

1 Röhrchen EDTA-Blut (2-5 ml).  
Transport der Probe bei Raumtemperatur (innerhalb von max. 3 Tagen nach Blutentnahme).

## Versand

Fahrdienst oder Postweg.  
Bitte kontaktieren Sie unseren Client Service unter 06132 781-411.

## Untersuchungsdauer

4 Arbeitstage nach Probeneingang

## Ergebnisse

Der Befund enthält eine ausführliche Interpretation des Testergebnisses.

Für weitere Fragen stehen wir Ihnen unter der Telefonnummer 06132-781-433 zur Verfügung.

## HINWEIS ZUR KOSTENÜBERNAHME

Seit Oktober 2020 übernehmen die gesetzlichen Krankenkassen die Kosten für die Diagnostik der wichtigsten *DPYD*-Varianten vor geplanter 5-FU-Therapie.

Diese genetische Untersuchung wird unter der Ziffer 32867 abgerechnet.