



Tamoxifen

Beurteilung des Therapieerfolges beim Mammakarzinom durch molekulargenetische Untersuchung auf CYP2D6-Varianten

In der Therapie des Hormonrezeptor-positiven Mammakarzinoms mit Tamoxifen binden vor allem die Stoffwechselprodukte des Medikaments Endoxifen und 4-Hydroxy-Tamoxifen an die Östrogenrezeptoren und hemmen das Zellwachstum. Tamoxifen wirkt somit als klassisches Pro-Drug, seine Umwandlung erfolgt durch das Enzym CYP2D6.

Das Gen, das die CYP2D-Synthese steuert, kann in verschiedenen Varianten vorliegen, die den Umwandlungsprozess in die aktiven Metabolite beeinflussen. Mehr als 25% der Bevölkerung tragen Varianten, die zu einer reduzierten oder komplett fehlenden Aktivität von CYP2D6 führen. Bei diesen Patientinnen wird in der Zelle bei der Verstoffwechslung nicht das therapeutisch notwendige Level zur Blockierung der Östrogenrezeptoren erreicht.

Durch den Gentest auf CYP2D6 kann erkannt werden, ob es bei der Patientin zu einem schlechteren Ansprechen auf Tamoxifen kommt (zu wenig aktive Metabolite, sog. Poor-Metabolizer) oder aber zu einem sehr schnellen Abbau (Ultrarapid-Metabolizer). Mit diesem Wissen kann eine Dosisanpassung vorgenommen und eine individualisierte Therapie angeboten werden. Zur Überprüfung der eingeleiteten therapeutischen Maßnahme empfehlen wir die Spiegelbestimmungen von Tamoxifen während der Therapie. Weiterhin kann unter Berücksichtigung des individuellen Befundes eine alternative Behandlungsmethode mit Aromataseinhibitoren erwogen werden. Die Analyse des CYP2D6-Gens erfolgt molekulargenetisch, sie sollte vor Beginn der Therapie erfolgen.

Material	2,7 ml EDTA-Blut, ungekühlt
Abrechnung	Kassenpatienten: 9 x 11322 EBM Privatpatienten: Private Krankenversicherungen übernehmen in der Regel die Untersuchung. Wir empfehlen die Einholung einer Kostenübernahmeerklärung im Vorfeld der Untersuchung
Analysebereich	CYP2D6
Bearbeitungszeit	10 – 14 Tage
Besonderheiten	Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz