

Weitere Anlässe zur Genetischen Beratung:

- Krebserkrankungen
(Darmkrebs, Brustkrebs etc.)
- Herz-Kreislauf-Erkrankungen
(Herzmuskelerkrankungen, Herzschwäche, Herzinfarkt)
- Stoffwechselstörungen
(Eisenspeicherkrankheit, Fettstoffwechselstörungen)
- Muskel- und Skeletterkrankungen
- Gerinnungsstörungen
- Bindegewebserkrankungen
- Neurologische Erkrankungen
(Parkinson-Krankheit, Alzheimer-Krankheit)
- Nierenerkrankungen (z.B. Zystennieren)
- Geistige und körperliche Behinderung
- Fehlgeburten / Totgeburten
- Ungewollte Kinderlosigkeit
- Vorgeburtliche Auffälligkeiten

Auf Wunsch senden wir Ihnen gern weiteres Informationsmaterial zu verschiedenen Themen aus der Humangenetik zu.

Kontaktdaten

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin und Humangenetik

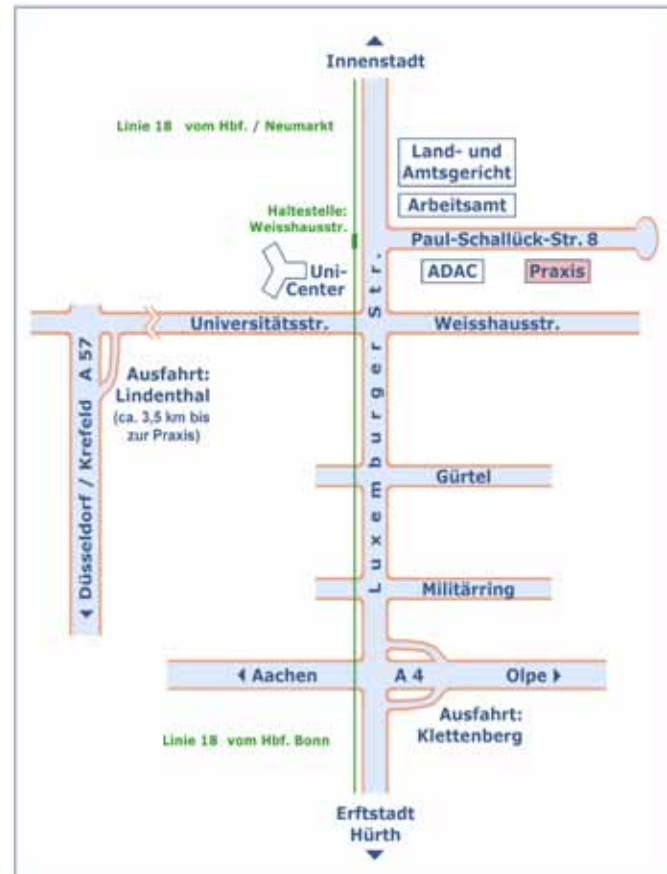
Dr. med. Dipl.-Heilpäd. Helena Jung
Ärztin - Medizinische Genetik
helena.jung@online.de

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Arzt / Dipl.-Biologe
drjung@online.de

Paul-Schallück-Straße 8
D-50939 Köln

Tel.: 02 21 / 94 20 13 - 0
Fax: 02 21 / 94 20 13 31

www.genetikzentrum.de



Blickpunkt Humangenetik

Pharmakogenetik

Individuelle Arzneimitteltherapie

Genetische Diagnostik

I INSTITUT FÜR
M MEDIZINISCHE GENETIK &
M MOLEKULARE MEDIZIN

Praxismgemeinschaft für Laboratoriumsmedizin
und Humangenetik

Dr. rer. nat. Alexander Jung
Dr. med. Helena Jung

www.genetikzentrum.de



Individuelle Arzneimittelbehandlung:

Die Wirksamkeit einer Arzneimittelbehandlung wird von verschiedenen Faktoren wie Alter, Gewicht, der jeweiligen Erkrankung bzw. den Begleiterkrankungen und weiteren eingenommenen Medikamenten beeinflusst.

Wichtige Einflussgrößen sind aber auch das Geschlecht und die genetische Verstoffwechslung der Medikamente. In der Medizin stellt sich häufig die Frage, weshalb ein und dieselbe Dosis eines Medikamentes von Patient zu Patient ganz unterschiedliche Wirkungen hervorrufen kann.

Zu einem hohen Prozentsatz sprechen Patienten gar nicht oder nicht genügend auf die ihnen verordneten Medikamente an; bei ca. 7% aller medikamentösen Behandlungen kommt es gar zu schweren Nebenwirkungen. Die Wirksamkeit und Verträglichkeit von Medikamenten ist bei jedem Menschen individuell unterschiedlich ausgeprägt. Viele für den Arzneistoffwechsel wichtige Enzyme weisen genetische Veränderungen auf, die einen Einfluss auf die jeweilige Enzymtätigkeit haben können.

Für den Abbau der Mehrzahl der z.B. in der Inneren Medizin verwendeten Medikamente sind drei Enzyme verantwortlich: CYP2D6, CYP2C9 und CYP2C19. Die Aktivität dieser Enzyme wird genetisch mitbestimmt.

Über diese Enzyme werden Medikamente wie z.B. Betablocker, verschiedene Krebsmedikamente, Magensäureblocker und Schmerzmittel abgebaut. Auch häufig eingesetzte Medikamente wie z.B. Marcumar oder Medikamente gegen Diabetes mellitus werden über genetisch gesteuerte Enzymtätigkeit abgebaut.

Das Ziel einer individuellen Behandlung mit Arzneimitteln besteht darin, ein Medikament speziell für jeden Patienten auszuwählen und zu dosieren. Dabei ist es schwer, die genaue Wirkung des Medikaments beim einzelnen Patienten vorauszusagen.

Insbesondere bei Medikamenten mit enger therapeutischer Breite und schlechter Messbarkeit des Therapieerfolgs ist eine genetische Untersuchung der Enzymaktivität vor Beginn der Arzneimittelgabe hilfreich, um die passende Arznei in der optimalen Dosierung auswählen zu können.

Betablocker beispielsweise gehören zu den am häufigsten verschriebenen Medikamenten überhaupt. Sie werden über das Enzym CYP2D6 verstoffwechselt. Menschen, die Betablocker nur langsam verstoffwechseln, weisen einen mehr als doppelt so hohen Medikamentenspiegel im Blut auf. Dies bedeutet ein erhöhtes Risiko für Nebenwirkungen.



Umgekehrt gibt es Menschen, die Betablocker sehr schnell verstoffwechseln, deshalb oft einen nur halb so hohen Medikamentenspiegel im Blut aufbauen und infolge dessen eine deutlich verminderte Wirkung des Medikaments aufweisen.

▪
Der Vorteil einer pharmakogenetischen Typisierung vor Therapiebeginn ist für viele Arzneimittel klar belegt.

▪
In Abhängigkeit von der genetischen Ausstattung des Menschen in Hinblick auf seine Enzymaktivität können Medikamente entsprechend ausgewählt und dosiert werden.

Genetische Diagnostik:

Eine molekulargenetische Analyse kann durch jeden Arzt beauftragt werden, sollte jedoch mit dem Angebot einer humangenetischen Beratung verknüpft werden.

Begründet sich das Vorliegen einer genetisch bedingten Erkrankung oder Störung aus der Beschwerdesymptomatik des Patienten, so klärt der Arzt entsprechend Gendiagnostikgesetz den Patienten hierüber auf, erläutert ihm die Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung und kann diese unmittelbar beauftragen.