



## Revival der Pharmakogenetik ? – Neue EBM-Ziffern

Nachdem 2016 fast alle pharmakogenetischen Untersuchungen aus dem EBM verschwunden waren, sind in den letzten Jahren ausgewählte Fragestellungen „zurückgekommen“ und können wieder als Kassenleistung angefordert werden.

Dazu gehören aktuell folgende Indikationen:

- Genotypisierung zur Bestimmung des **CYP2D6**-Metabolisierungsstatus vor Gabe von **Inhibitoren der Glukozerebrosid-Synthase (Eliglustat)** bei Morbus Gaucher Typ 1
- Genotypisierung zur Bestimmung des **CYP2C9**-Metabolisierungsstatus vor der Gabe von **Siponimod** bei sekundär progredienter Multipler Sklerose
- Genotypisierung zur Bestimmung des Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (**DPD**)-Metabolisierungsstatus vor systemischer Therapie mit **5-Fluorouracil oder dessen Vorstufen**
- Genotypisierung zur Bestimmung des UDP-Glucuronosyltransferase 1A1 (**UGT1A1**) Metabolisierungsstatus vor systemischer Therapie mit einem **Irinotecan-haltigen Arzneimittel**
- Nachweis oder Ausschluss von Mutationen in den Genen **BRCA1** und **BRCA2** in der Keimbahn zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung mit PARP-Inhibitoren (z.B. **Olaparib**), wenn dieser laut Fachinformation obligat ist.

Für die Analyse der Keimbahnmutationen bei den oben genannten Indikationen sind neben dem Auftrag (Laborschein **Muster 10** oder **elektronische Anforderung**), **5 ml EDTA Blut** und eine vom Patienten und Einsender unterschriebene **Einwilligungserklärung nach Gendiagnostik-Gesetz** erforderlich. Als molekulargenetische Untersuchungen sind diese Analysen nicht ihrem Laborbudget zugeordnet, sondern sind „Budget-frei“. Für Rückfragen sind wir telefonisch unter 0391-24468-227 (Frau Dr. D. Grumann) und -228 (Herr Prof. T. Wex) erreichbar.

Mit freundlichen Grüßen

Ihr Laborteam