

DIAGNOSTICS CENTER WEINVIERTEL

Dr. Alfred Schöller

Oberhoferstraße 41a, C/o Mail Boxes ETC., Oberhoferstraße 9 Paketfach 311
2130 Mistelbach

Telefon: 02572-20201, Mobil: 0699-11044792

e-mail: alfred.schoeller@dcwv.at, website: www.dcwv.at

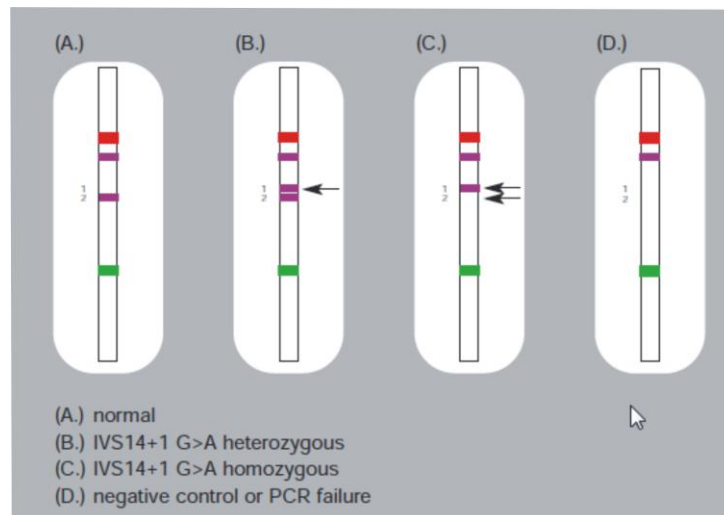
5-Fluorouracil (5-FU) Toxizität

Indikation: Ausschluss eines Dihydropyrimidindehydrogenase (DPD)-Mangels bei geplanter 5-Fluorouracil Chemotherapie

Einsendematerial: EDTA-Vollblut (S-Monovette®-EDTA; bitte anfordern)

Testprinzip: Polymerasekettenreaktion (PCR) mit spezifischer reverser Hybridisierung

Spezifität und Sensitivität: IVD-CE markierter Test mit Amplifikationskontrolle. Detektiert die *exon skipping* Mutation IVS14+1 G>A im DPYD Gen (Dihydropyrimidindehydrogenase; DPD), welches sich auf Chromosom 1p22 (OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=612779>) befindet.



Schema: DPYD Mutationsanalyse

Interpretation: Der genetische Nachweis des DPD*2A (Exon 14-Skipping-Mutation) Allels indiziert eine limitierte 5-FU Dosis (heterozygot) oder ein alternatives Präparat (homozygot) für die geplante Dickdarm-/Brustkrebschemotherapie.

Genetik: : <http://de.wikipedia.org/wiki/Fluorouracil> , <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=274270>

Medinfo: [5-FU Toxizität](#), [Fluoropyrimidine PK Pathway](#)

Literatur: van Kuilenburg AB, De Abreu RA, van Gennip AH (2003) Pharmacogenetic and clinical aspects of dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency. *Ann Clin Biochem* 40:41-5 (online: <http://clincancerres.aacrjournals.org/content/9/12/4363.full.pdf+html>).

Amstutz U, Farese S, Aebi S, Largiadèr CR (2009) Dihydropyrimidine dehydrogenase gene variation and severe 5-fluorouracil toxicity: a haplotype assessment. *Pharmacogenomics* 10:931-944.
Houtsma D, Guchelaar HJ, Gelderblom H (2010) Pharmacogenetics in Oncology: A Promising Field. *Current Pharmaceutical Design* 16:155-163 (online: http://www.benthamdirect.org/pages/b_viewarticle.php?3156905).