

An alle Einsender
des Institutes für Klinische Chemie und
Laboratoriumsmedizin des UKR

**Institut für Klinische Chemie
und Laboratoriumsmedizin**

**Prof. Dr. Ralph Burkhardt
Direktor**

T: 0941 944-6201
F: 0941 944-6202
ralph.burkhardt@ukr.de
www.ukr.de/klinische-chemie

28.06.2022

LABORRUNDSCHREIBEN

DPYD-Diagnostik 2022

wir möchten Sie darüber informieren, dass aus organisatorischen Gründen die **DPYD-Genotypisierung ab dem 01.07.2022 am Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin** durchgeführt wird.

Bei der Untersuchung handelt es sich wie bisher auch um die von der EMA und BfArM seit 2020 empfohlene Bestimmung von vier Varianten im DPYD-Gen (Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Gen) vor einer systemischen Therapie mit 5-Fluorouracil, Capecitabin und Tegafur.

Es werden zwei komplett inaktivierende Genvarianten (DPYD c.1905+1 G>A bekannt auch als *DPYD*2A-Allel* und DPYD c.1679T>G, bekannt auch als *DPYD*13-Allel*) bestimmt und zwei teils inaktivierende Genvarianten (DPYD c.2846A>T und c.1129-5923C>G, letztere tritt zu 100% gekoppelt mit dem Polymorphismus c.1236G>A auf und ist als Haplotyp B3 bekannt).

| | | |
|---|---------------------------|---------------------------|
| <i>DPYD*</i> (c.1905+1G>A; IVS14+1G>A; rs3918290) | 2A Splicedefekt Exon 14 | Keine DPD-Aktivität |
| <i>DPYD*13</i> (c.1679T>G; rs55886062) 1560S | Aminosäureaustausch | Keine DPD-Aktivität |
| DPYD (c.2846A>T; rs67376798) | Aminosäureaustausch D949V | verminderte DPD-Aktivität |
| Haplotyp B3 (c.1236G>A; c.1129-5923C>G) | SNP und Deletion | verminderte DPD-Aktivität |

Bitte beachten Sie:

Die Untersuchung kann in LAURIS auf dem Bogen L09 „DPYD-Profil“ angefordert werden. Zur Durchführung der Genanalyse muss zwingend die Einwilligungserklärung unseres Instituts mitgeschickt werden.

Für Rückfragen und weitere Auskünfte steht Ihnen das Labor unter der Telefonnummer 0941/944-6268 zur Verfügung

gez. Prof. Dr. Ralph Burkhardt

gez. Prof. Dr. Charalampos Aslanidis