



## A52 – Farmacogenetica – Informatie voor artsen

### Wat is Farmacogenetica?

Farmacogenetica is het onderzoek naar de erfelijke aanleg van geneesmiddelenafbraak bij een patiënt. Geneesmiddelen worden in het lichaam afgebroken door enzymen in de lever, zoals cytochroom P450 enzymen. Er bestaan verschillen tussen mensen in hun vermogen om geneesmiddelen af te breken. Dit wordt voor een groot deel veroorzaakt door DNA-varianten van deze metaboliserende enzymen. Een DNA variant codeert vaak voor een minder actief enzym. Hierdoor kan de afbraak van een geneesmiddel dat voornamelijk via dit enzym wordt gemetaboliseerd vertraagd zijn. In een enkel geval codeert een DNA variant juist voor een hogere enzymactiviteit. Dit leidt dan juist tot een versneld metabolisme van een geneesmiddel. ([www.farmacogenetica.nl](http://www.farmacogenetica.nl))

### Indicatie farmacogenetisch onderzoek

Er zijn verschillende indicaties voor farmacogenetisch onderzoek:

- 1) Indien een patiënt veel bijwerkingen heeft op een geneesmiddel of juist weinig effect heeft van een geneesmiddel.
- 2) Patiënten die ongewoon hoge of juist lage bloedspiegels hebben bij een standaarddosering van een geneesmiddel.
- 3) Voorafgaand aan start van een farmacotherapeutische behandeling met hoog risico op toxiciteit bij genetische varianten.

### Doel farmacogenetisch onderzoek

Het doel van deze onderzoeken is het vaststellen van de juiste dosering per patiënt of het kiezen voor een ander geneesmiddel. U kunt als huisarts medicatie op maat bieden aan uw patiënten. De landelijke apothekers vereniging KNMP heeft momenteel voor meer dan 80 geneesmiddelen doseringsadviezen beschikbaar op basis van farmacogenetische bepalingen. Iedere apotheker heeft toegang tot die adviezen en kan bewaken dat uw patiënt medicatie op maat krijgt.

### Werkwijze aanvrager

Voor deze test is het Farmacogenetica aanvraagformulier van het Erasmus MC verplicht.

### Farmacogenetica formulier

Op [www.RHMDC.nl](http://www.RHMDC.nl) kunt u het Farmacogenetica aanvraagformulier van Erasmus MC downloaden bij het kopje documentatie. U kunt dit formulier op de computer invullen en uitprinten. U kunt het formulier ook printen en vervolgens handmatig invullen.

### ZorgDomein

In ZorgDomein kunt u het vakje “Farmacogenetisch onderzoek” aanvinken onder het kopje “Geneesmiddelen en toxicologie” of zoeken in de zoekbalk. U dient bij het aanvragen via ZorgDomein ook het Farmacogenetica aanvraagformulier van Erasmus MC te gebruiken, zoals hierboven aangegeven is bij Farmacogenetica formulier.

### Formulier bij alleen Farmacogenetisch onderzoek

Indien u alleen Farmacogenetisch onderzoek aanvraagt op papier of via ZorgDomein, adviseren wij u om direct naar <https://rhmdczorgverleners.nl/wp-content/uploads/2019/02/Farmacogenetica.pdf> te gaan en dit formulier volledig in te vullen.

### Formulieren bij Farmacogenetisch onderzoek én reguliere aanvragen

Indien u Farmacogenetisch onderzoek én ‘reguliere’ onderzoeken aanvraagt, vragen wij u om 2 volledig ingevulde aanvraagformulieren in te leveren; één Farmacogenetica aanvraagformulier van het Erasmus MC én een RHMDC aanvraagformulier/ZorgDomein formulier.



## A52 – Farmacogenetica – Informatie voor artsen

### Werkwijze afname

Voor Farmacogenetisch onderzoek is één 4 ml EDTA-buis nodig. Na afname dient u zowel op het Farmacogenetica formulier van het Erasmus MC als op de EDTA-buis een barcode te plakken.

Indien er ook nog andere 'reguliere' aanvragen gewent zijn, naast Farmacogenetisch onderzoek, heeft u 2 aparte aanvraagformulieren nodig; het Farmacogenetica formulier van Erasmus MC én een algemeen aanvraagformulier van RHMDC.

U neemt voor het Farmacogenetisch onderzoek een 4 ml EDTA-buis af. Vervolgens plakt u op deze EDTA-buis én het Farmacogenetica formulier van het Erasmus MC een barcode. Op de bus en op het aanvraagformulier plakt u dezelfde barcode.

Voor de reguliere aanvragen neemt u de desbetreffende buizen af, indien er een EDTA nodig is, neemt u nog een EDTA-buis af. Vervolgens plakt u op deze buizen én het aanvraagformulier van RHMDC een nieuwe barcode. Op deze buizen en op het aanvraagformulier van RHMDC plakt u dezelfde barcode.

Deze barcode mag niet hetzelfde zijn als de barcode op het Farmacogenetica formulier van het Erasmus MC.

### Analyse

De analyses worden uitgevoerd op de afdeling Klinische Chemie van het Erasmus MC. Zij bieden hoogwaardige kwaliteit (CE-IVD) testen voor meer dan 20 enzymen. DNA zit in iedere cel. Daarom kan dit onderzoek uitgevoerd worden door bloed, speeksel of wangslimvlies te analyseren. Bij RHMDC doen we dit onderzoek door middel van bloedonderzoek.

### Rapportage

#### Arts

U ontvangt de rapportage met de uitslagen na 3-4 weken per post.

#### Patiënt

De patiënt ontvangt het DNA-paspoort voor medicijngebruik met de informatie over hun farmacogenetica-profiel per post thuis.

### Kosten en vergoeding

De kosten voor de meeste bepalingen zijn rond de € 82,50 per test (NZa 070004). Exacte prijzen voor alle bepalingen zijn op te vragen via [www.erasmusmc.nl](http://www.erasmusmc.nl) onder 'ODV tarieven'.

Als er sprake is van een medische vraag (bijwerkingen, ineffectiviteit) geven de verzekeraars aan dat deze testen in principe vergoed worden. Bij twijfel is dit na te vragen bij de verzekeraar. Bij aanvraag via de huisarts wordt de rekening rechtstreeks naar de verzekeraar gestuurd. De test gaat mogelijk wel ten koste van het eigen risico.

### Contactgegevens

Heeft u na het lezen van deze informatie nog vragen, neem dan contact op uw Regiocoördinator Diagnostiek. U kunt ook contact opnemen met het Klant Contact Centrum van RHMDC op telefoonnummer: 088 260 4000. Zij zijn op werkdagen van 08:00 tot 17:00 uur bereikbaar. Meer informatie over Farmacogenetica vindt u op [www.erasmusmc.nl/farmacogenetica](http://www.erasmusmc.nl/farmacogenetica).