

Präanalytik Clinical Genomics Lab

Fachbereich Klinische Chemie

Pharmakogenetik
Krankheitsassoziierte HLA

Version 1.0

22.06.2022



Probenmaterial

Für Analysen der Bereiche Pharmakogenetik und Krankheitsassoziierte HLA wird grundsätzlich folgendes Probenmaterial benötigt

- ✔ EDTA-Vollblut
- ✔ $\geq 2\text{ml}$

Venöse Blutentnahme

Blutentnahmen sind gemäss der «Standard-Arbeitsanleitung zur peripher venösen Blutentnahme für die labormedizinische Diagnostik» durchzuführen (elektronisch abrufbar unter <https://doi.org/10.1515/labmed-2017-0127>).

Klinische Angaben

Folgende zusätzlichen Informationen werden mit dem Auftrag benötigt:

Pharmakogenetik (Medikamentenstoffwechsel)

- Medikation(en), in deren Zusammenhang die Untersuchung durchgeführt wird
- Weitere Komedikationen mit Stoffwechsel durch die gleichen Enzyme wie das/die o.g. Medikation(en)
- Bei prospektiven Analysen: Datum des geplanten Therapiestarts

Pharmakogenetik (HLA)

- HLA-A*31 / Carbamazepin-Hypersensitivitätsreaktionen: Biogeographische Herkunft (sofern nicht Europa)


Krankheitsassoziierte HLA

- Keine zusätzlichen klinischen Angaben benötigt


Einverständniserklärung

Für sämtliche Untersuchungen ist der anfordernde Arzt/Ärztin gesetzlich verpflichtet, nach hinreichender Aufklärung die Zustimmung des Patienten / der Patientin zur genetischen Untersuchung einzuholen.

(Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen, GUMG)


 Die Einverständniserklärung (inkl. Angaben bezüglich Aufbewahrung des Probenmaterials) wird für folgende Analysen **in schriftlicher Form** verlangt:


- Pharmakogenetische Analysen (Medikamentenstoffwechsel)

 Bei fehlender Einverständniserklärung wird das Probenmaterial nach der für die Qualitätssicherung notwendigen Aufbewahrungsdauer vernichtet und es können keine Nachuntersuchungen mehr angefordert werden

Bestätigung klinischer Pharmakologe FMH

Pharmakogenetische Analysen: Limitationen der Eidgenössischen Analysenliste

-  Pflichtleistungen unabhängig vom Weiterbildungstitel des anfordernden Arztes/Ärztin:
 - DPYD (Fluoropyrimidine)
 - TPMT (Thiopurine)
 - UGT1A1 (Irinotecan)
 - HLA-B*57:01 (Abacavir)
 - HLA-A*31 (Carbamazepin)

 Sämtliche anderen pharmakogenetischen Analysen müssen durch einen **klinischen Pharmakologen FMH** angefordert oder die Anforderung durch einen klinischen Pharmakologen FMH bestätigt werden.