

## Test rapide *CYP2C19*: déterminer rapidement l'action et la tolérance de médicaments

### IMPORTANCE CLINIQUE

L'enzyme *CYP2C19*, qui est principalement exprimée dans le foie, fait partie de la sous-famille *CYP2C* de la famille d'enzymes des cytochromes P450. Elle est impliquée de manière déterminante dans le métabolisme de nombreux médicaments comme le clopidogrel (inhibiteur de P2Y12 le plus couramment utilisé), les inhibiteurs de la pompe à protons (IPP), le voriconazole et les antidépresseurs appartenant à la classe des inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine (ISRS), dont le citalopram, l'escitalopram et la sertraline. Des variations (polymorphismes nucléotidiques simples ou «single nucleotide polymorphisms» [SNP], en anglais) dans le gène *CYP2C19* peuvent influencer le fonctionnement de l'enzyme et ainsi empêcher les patientes et patients de répondre à certains médicaments ou entraîner des effets indésirables.

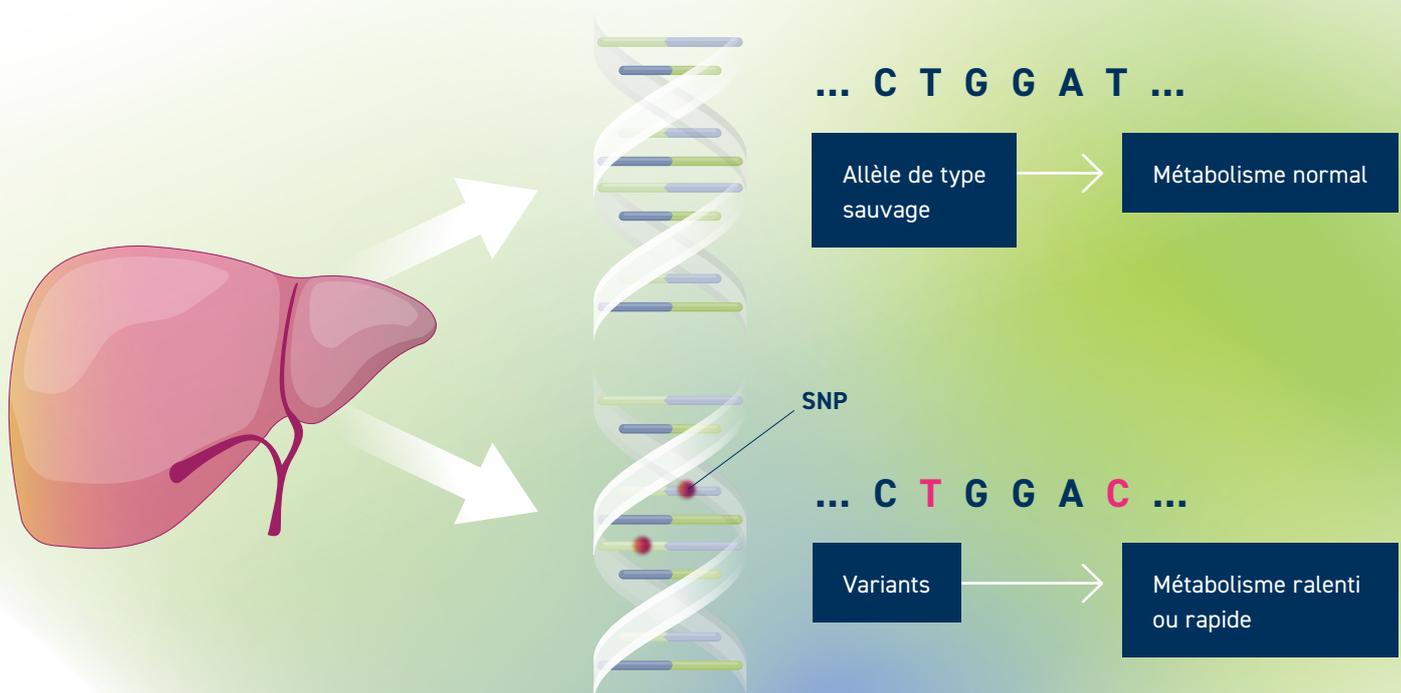
### QUELLE EST LA NOUVEAUTÉ?

Nous disposons désormais d'un test rapide *CYP2C19* qui permet une détection fiable des allèles \*1, \*2, \*3 et \*17 les plus fréquents et cliniquement significatifs. Grâce à cette méthode de diagnostic in vitro certifiée CE qui est basée sur la technique LAMP, l'analyse peut être réalisée quotidiennement, avec des résultats disponibles dans un délai d'un jour ouvrable.

Jusqu'à présent, Dr Risch proposait le génotypage du gène *CYP2C19* dans le cadre du panel pharmacogénétique ou en tant qu'analyse individuelle. L'analyse complète par MALDI-TOF proposée à ce jour est réalisée une fois par semaine et permet la détection de huit variants différents du gène. Dans certains contextes cliniques, il est toutefois indispensable que l'analyse soit réalisée dans un délai court afin de disposer rapidement de ses résultats. C'est pourquoi Dr Risch propose désormais un test rapide en complément.

### INDICATION

Cette analyse est indiquée au début du traitement ou en cas d'intolérance à des médicaments qui sont métabolisés par l'enzyme *CYP2C19*. La disponibilité rapide du génotype *CYP2C19* est particulièrement importante sur le plan clinique pour la surveillance du traitement par des antiagrégants plaquettaires immédiatement après une intervention vasculaire ou à la suite d'un accident ischémique transitoire (AIT).



## INTERPRÉTATION

Les allèles \*1, \*2, \*3 et \*17 sont les plus répandus. Les allèles \*2 et \*3 du gène *CYP2C19* sont associés à une perte d'activité enzymatique (loss of function), tandis que l'allèle \*17 se traduit par une activité enzymatique accrue (gain of function). L'attribution des allèles est fondée sur l'analyse des SNP rs4244285, rs4986893 et rs12248560. Le profil de métabolisation d'un individu (métaboliseur normal, lent, intermédiaire, rapide ou ultra-rapide) dépend de l'allèle qu'il porte. Selon la problématique, il est recommandé d'analyser des allèles supplémentaires du gène *CYP2C19*, d'autres gènes ou d'opter pour le panel pharmacogénétique.

## PRÉANALYTIQUE

Sang EDTA (minimum 2 ml). Conservation et transport à température ambiante.

## FACTURATION

Les frais de cette analyse sont couverts par l'assurance de base lorsqu'elle est prescrite par un médecin titulaire d'un diplôme fédéral postgrade en pharmacologie et toxicologie cliniques.

Position LA	Désignation	Points de taxation	Quantité
6001.03	Extraction d'acides nucléiques humains	54.90	1
6500.50	Analyses pharmacogénétiques	83.70	4

## DURÉE

Analyse réalisée tous les jours du lundi au vendredi. Résultats disponibles en un jour ouvrable.

### RENSEIGNEMENTS

L'équipe Génétique se tient à votre disposition pour toute question.

genetik.be01@risch.ch  
T +41 58 523 34 60

## L'ESSENTIEL EN BREF

- Le test rapide *CYP2C19* permet de déterminer rapidement l'action et la tolérance de médicaments: clopidogrel, IPP, voriconazole et antidépresseurs de la classe des ISRS (notamment citalopram, escitalopram et sertraline).
- Analyse des allèles les plus pertinents du gène *CYP2C19* (\*1, \*2, \*3 et \*17)
- Résultats disponibles rapidement, en un jour ouvrable

### Responsables du contenu

Sarah Parejo, candidate FAMH Génétique médicale  
Luduo Zhang, FAMH Génétique médicale, cheffe de département adj.  
Florent Badiqué, FAMH Génétique médicale, chef de département

### Références

- Scott SA, et al. PharmGKB summary: very important pharmacogene information for cytochrome P450, family 2, subfamily C, polypeptide 19. *Pharmacogenet Genomics*. 2012;22(2):159-165.
- Voicu V, et al. Antiplatelet therapy guided by *CYP2C19* point-of-care pharmacogenetics plus multidimensional treatment decisions. *Pharmacogenomics*. 2024;25(1):5-19.