

Heinrike Schmeling

## **Pharmakogenetik in Juveniler idiopathischer Arthritis – ein Update**

Februar 2014

Ziel dieses pharmakogenetischen Projektes ist es, genetische Prädiktoren zu identifizieren, die alleine, in Kombination mit anderen genetischen Varianten oder auch zusammen mit anderen Biomarkern und klinischen Faktoren Einfluss auf Effektivität und/ oder Toxizität von Methotrexat und/oder Biologika haben. Wenn es darüber hinaus gelingt ein prädiktives klinisch-pharmako-genetisches Model zu entwickeln, das eine „individuelle“ Therapie ermöglicht, wird sich das Nutzen-Risiko Verhältnis einer medikamentösen Therapie für den einzelnen Patienten verbessern. Zudem können die geplanten Untersuchungen zu einem besseres Verständnis der Wirksamkeit und der Sicherheit dieser Medikamente beitragen.

Zur Durchführung dieses pharmakogenetischen Projektes werden die bereits prospektiv gesammelten klinischen Daten zur Effektivität und Sicherheit aus dem JIA Register (BiKer) genutzt (Gesellschaft für Kinder- und Jugendrheumatologie, Studienleiter Prof. Dr. Gerd Horneff). Desweiteren werden Patienten aus der JUMBO-Studie (Langzeitbeobachtung der Anwendung von Biologika/MTX bei im Kindesalter erkrankten Patienten mit chronischer Arthritis im Erwachsenenalter) eingeschlossen (DRFZ Berlin: Frau Niewerth, Dr. Minden).

Zur Bestimmung der genetischen Varianten ist eine einmalige Speichelprobensammlung (DNA-Gewinnung) notwendig, die nach Einverständniserklärung des Patienten vom verantwortlichen primären Arzt in selbiger pseudonymisierter Form wie an das Register an die Studienzentrale in St Augustin versendet werden soll. In Kanada wird eine Kohorte zur Validierung aufgebaut. 22 Zentren nehmen bereits an der Studie teil. Bisher wurden 740 Patienten in Deutschland und 232 in Kanada rekrutiert. Von 470 Patienten liegt bereits die Genotypisierung vor.

Zusätzliche Informationen und Studienunterlagen/Kits zur Speichelsammlung können im Studiensekretariat/ St Augustin ([kinderrheuma.sanktaugustin@asklepios.com](mailto:kinderrheuma.sanktaugustin@asklepios.com)) oder beim Studienleiter Dr. Heinrike Schmeling ([heinrike.schmeling@albertahealthservices.ca](mailto:heinrike.schmeling@albertahealthservices.ca)) angefordert werden.