

Asiakastiedote
15/2021
5.3.2021
Sivu 1(1)

Arvoisa asiakas,

Tutkimuspaneelin laajentuminen

Farmakogeneettinen laaja testipaneeli, DNA-tutkimus verestä
B -FarmL-D ATK 8946 ja ATK 10127

Osatutkimukset

B -Varfa-D KL 6343
B -SLCO1B1 KL 6344
B -CYP2D6 KL 6345
B -CYP2C19 KL 6346

Farmakogeneettiseen laajaan testipaneeliin on lisätty 18.2.2021 alkaen uusi geeni NUDT15. Tämän lisäyksen myötä paneeli kattaa jatkossa yhteensä 24 geenin tunnetut variaatiot.

NUDT15-geeni koodaa nukleosididifosfataasientsyymiä, joka muuttaa tiopuriinilääkkeiden metaboliitteja vähemmän sytotoksiseen muotoon. Geenin R139C-variantti (rs116855232; c.415C>T) oli ensimmäinen tiopuriinien lisääntyneeseen toksisuuteen liitetty variantti, joka lisää tiopuriinien aiheuttaman luuydinlaman riskiä. Tämän jälkeen NUDT15-geenistä on tunnistettu muitakin variantteja, joista osa on johtanut alentuneeseen entsyymiaktiivisuuteen in vitro -tutkimuksissa. Tällä hetkellä näyttö muista varianteista kuin R139C on kuitenkin vielä liian heikkoa, jotta niistä voitaisiin antaa hoitosuosituksia. gnomAD-aineiston perusteella R139C:n varianttialleelin esiintyvyys eurooppalaisissa väestöissä on 0,7 %, mutta itäaasialaisilla esiintyvyys on jopa 9 %. Tiopuriinilääkkeiden aineenvaihduntaan vaikuttaa myös TPMT-geeni.

- ABCB1
- ALDH2
- BCHE
- CYP1A2
- CYP2B6
- CYP2C19
- CYP2C8
- CYP2C9
- CYP2D6
- CYP3A4
- CYP3A5
- CYP4F2
- DPYD
- F2
- F5
- G6PD
- GRIK4
- IFNL3
- MTHFR
- **NUDT15 (UUSI)**
- SLCO1B1
- TPMT
- UGT1A1
- VKORC1

Tiedustelut

Ammattilaisneuvonta
p. 020 734 1550
ammattilaisneuvonta@synlab.fi