



Arvoisa asiakas,

Uusia farmakogeneettisiä tutkimuksia – geenitestit apuna lääkeainevasteen ja -annostuksen arvioinnissa; nyt myös mahdollisuus geenitaltiointiin

**Sytokromi P450 2C19, CYP2C19-geenin alleelit *2 ja *17, DNA-tutkimus verestä
B –CYP2C19 ATK 9500**

**Sytokromi P450 2D6, CYP2D6-geenin variaatiot, DNA-tutkimus verestä^
B –CYP2D6 ATK 20323**

**SLCO1B1-geenin c.521T>C variaatio, DNA-tutkimus verestä
B –SLCO1B1 ATK 9370**

**Varfariinin yksilölliseen annostukseen liittyvät VKORC1- ja CYP2C9-geenivariaatiot, DNA-tutkimus verestä^
B –Varfa-D ATK 9716**

**Hyytymistekijät, FV- ja protrombiinigeeni, DNA-tutkimus verestä
B –FVPT-D ATK 411**

^alihankinta

FARMAKOGENOMIIKKA

Farmakogenomiikalla/-genetiikalla tarkoitetaan geneettisiä variaatioita, jotka vaikuttavat yksilölliseen lääkeainevasteeseen; miten tietty lääkeaine vaikuttaa, millainen on sopiva annos ja onko mahdollisia haittavaikutuksia odotettavissa.

Sytokromi P450 (CYP) on tärkein ensimmäisessä vaiheessa lääkeaineiden aineenvaihduntaan vaikuttavista entsyymijärjestelmistä. Käytetyimpiä **CYP2C19**-entsyymin kautta metaboloituvia lääkeaineita ovat mm. diatsepaami, sitalopraami, esomepratsoli, omepratsoli, lansopratsoli, drospirenoni ja klopidogreeli. **CYP2D6**-entsyymin kautta taas metaboloituvat mm. kodeiini, risperidoni, sitalopraami ja metoprololi. Sekä CYP2C19- että CYP2D6-entsyymin metabolianopeus on geneettisesti määräytynyt ja CYP-genotyypin perusteella ihmiset voidaan jakaa neljään ryhmään: EM (normaali metabolianopeus), UM (suurentunut metabolianopeus), IM (osittain pienentynyt metabolianopeus) ja PM (pienentynyt metabolianopeus). CYP2C19/CYP2D6 geenitesti on aiheellinen ennen kyseisen entsyymin kautta metaboloituvan lääkeaineen käytön aloitusta. Tutkimuksista annetaan lausunto, josta käy genotyypin ja fenotyypin lisäksi ilmi suositukset eri lääkeaineiden käytölle/annostukselle perustuen kansainvälisiin suosituksiin (CPIC).

Varfariinihoitoa käytetään ehkäisemään ja hoitamaan hyytymishäiriöistä aiheutuvia verisuonitukoksia. Variaatiot CYP2C9-entsyymiä koodaavassa geenissä heikentävät entsyymin toimintaa, ja vaikuttavat siten varfariinin metaboliaan yhdessä VKORC1-geenin variaatioiden kanssa. Genotyyppitieto **CYP2C9/VKORC1** geneeistä auttaa arvioimaan sopivaa varfariiniannostusta etenkin hoitoa aloitettaessa.

SLCO1B1-proteiini osallistuu mm. statiinien kuljetukseen plasmasta maksaan. Variaatio c.521T>C heikentää proteiinin toimintaa, ja johtaa siten statiinien kertymiseen plasmaan ja sitä kautta kohonneeseen myopatariskiiin (lihashaittavaikutus) etenkin simvastatiinien käytön yhteydessä. Geenitesti kannattaa tehdä ennen statiinihoidon aloittamista tai myopatian syytä selvitetessä.

Hyytymistekijöiden **Faktori V** (FV Leiden/APCR/G1691A/R506Q) ja **protrombiini** (PT/FII G20210A) mutaatioiden on jo pitkään tiedetty liittyvän kohonneeseen laskimotukosriskiin. E-pillereiden käyttö nostaa tukosriskiä mutaatioiden kantajilla merkittävästi (5-10-kertainen riski kohoaa 30-kertaiseksi verrattuna henkilöihin, joilla perinnöllistä riskiä ei ole). Geenitesti on siten aiheellinen jo ennaltaehkäisevästi ennen E-pillereiden käytön aloitusta, etenkin jos suvussa on todettu laskimotukoksia.

GEENITALTIO

Farmakogeneettiset variantit on nyt mahdollista tallentaa nk. geenitaltioon, josta yksilöllinen geenitieto on käyttöön otettavissa tarvittaessa. Siten kerran tehdyn geenitestin tietoa voidaan hyödyntää mm. suunniteltaessa uutta lääkehoitoa/-annostusta. Geenitaltointi hoituu yhteistyössä Abomics Oy:n kanssa ja se voidaan tehdä potilaan luvalla helposti ja yksinkertaisesti geenitestin yhteydessä. Lisätietoja geenitaltiosta saa Abomics Oy:n nettisivuilta www.abomics.fi.

Tutkimukset ovat tilattavissa heti.

Tiedustelut:

sairaalageneetikot
Nina Horelli-Kuitunen
puh. 050 358 1609
nina.horelli-kuitunen@medix.fi

Hintatiedustelut:

asiakasyhteyspäällikkö Anne Knaapila
puh. 050 409 0864
anne.knaapila@medix.fi

Kirsi Piippo
puh. 050 409 0868
kirsi.piippo@medix.fi