

B -Farma-D (12533)

Taustaa

Tutkimus kattaa 21 geeniä ja sisältää lausuntoraportin, jossa on suositukset yli 100 lääkkeen valintaan ja annostukseen.

Farmakogenetiikka (PGx) tarkoittaa tieteenalaa, joka tutkii geneettisiä variaatioita, joilla on vaikutusta lääkeaineiden aineenvaihduntaan ja niiden vaikutuksiin elimistössä. Farmakogeneettisen testin avulla pystytään ennakoimaan ja huomioimaan potilaskohtaiset yksilölliset ominaisuudet valittaessa lääkkeitä ja suunniteltaessa niiden annostusta. Huolellisella suunnittelulla voidaan mm. välttyä haitallisilta sivuvaikutuksilta tai riittämättömältä lääkeainevasteelta.

Laajalla farmakogeneettisellä testipaneelilla tutkitaan 21 geenin tunnettuja variaatioita, jotka vaikuttavat yli 100 lääkeaineen turvalliseen annosteluun. Tutkimuksella ei havaita tutkittavien geenien harvinaisia variaatioita eikä CYP2D6-geenin mahdollisia harvinaisia rakenteellisia muunnoksia. Testin kattamat geenit ja lääkkeet joiden käyttöön ko. geenin tulos vaikuttaa merkittävästi ovat:

Geeni Lääkkeet

- ABCB1 digoksiini, ondansetroni
- ALDH2 alkoholi (etanoli), glyseryylitrinitraatti
- CYP1A2 klotsapiini, kofeiini
- CYP2B6 efavirentsi
- CYP2C19 amitriptyliini, doksepiini, essitalopraami, imipramiini, klobatsaami, klomipramiini, klopidoogreeli, lansopratsoli, omepratsoli, pantopratsoli, sitalopraami, trimipramiini, vorikonatsoli
- CYP2C8 pioglitatsoni, rosiglitatsoni
- CYP2C9 fenetyiini, flurbiprofeeni, fosfenetyiini, ibuprofeeni, lornokosikaami, meloksikaami, prikosikaami, selekoksibi, siponimodi, varfariini
- CYP2D6 amitriptyliini,, aripiratsoli, aripipratsoliuroksiili, atomoksetiini, brekspipratsoli, desipramiini, deutetrabenatsiini, doksepiini, eliglustaatti, haloperidoli, iloperidoni, imipramiini, klomipramiini, kodeiini, metoklopramidi, metoprololi, nortipityliini, ondansetroni, paroksetiini, pimotsidi, pitolisantti, primakiini, propafenoni, risperidoni, tamoksifeeni, tetrabenatsiini, tioridatsiini, tramadoli, trimipramiini, tropisetroni, venlavaksiini, vortiooksetiini
- CYP3A4 atorvastatiini, simvastatiini
- CYP3A5 takrolimuusi
- CYP4F2 varfariini
- DPYD fluorourasiili, flusytosiini, kabesitabiini, tegafuuri
- F2 / FII estradioli, estrioli, etinyyliestradioli, konjugoidut estrogeenit, tiboloni
- F5 / FV Leiden estradioli, estrioli, etinyyliestradioli, konjugoidut estrogeenit, tiboloni
- G6PD artikaiini, askorbiinihappo, bupivakaiini, dabrafenibi, dapsoni, flutamidi, glibenklamidi, glimepiridi, glipitsidi, kiniini, klooriprokaiini, klooripropamidi, klorokiini, lidokaiini, mafenidi, mepivakaiini, metyylylitioniini, nalidiksiinihappo, natriumnitriitti, nitrofurantoiini, peglotikaasi, prilokaiini, primakiini, probenesidi, rasburikaasi, ropivakaiini, sulfadiatsiini, sulfametoksatsoli, sulfasalatsiini, sulfisoksatsoli, tafenokiini, terakaiini, tolatsamidi, tolbutamidi,
- IFNL3 bosepreviiri, peginterferoni alfa-2a, peginterferoni alfa-2b, ribaviriini, telapreviiri

- MTHFR metotreksaatti
- SLCO1B1 atorvastatiini, simvastatiini
- TPMT atsatiopriini, merkaptopuriini, tioguaaniini
- UGT1A1 atatsanaviiri, belinostaatti, govitekaani, irinotekaani, sasisutsumabigovitekaani
- VKORC1 varfariini

Terveysportin Farmakogenetiikka-tietokannassa on saatavilla laajemmat geenikohtaiset tiedot (Katso <https://www.terveysportti.fi/apps/generx/> tai <https://www.terveysportti.fi/apps/laake/>)

Indikaatiot Lääkehoidon suunnittelu ja aloitus, annostuksen määrittely, haitallisten sivuvaikutusten ja interaktioiden ehkäisy, epäily lääkehoidon puutteellisesta tehosta tai haittavaikutuksista.

Näyte 3 ml EDTA-verta

Näytteen kliiniset esitiedot ja tiedot lääkityksestä:

Tiedot potilaan lääkityksestä tai suunnitellusta lääkityksestä. Jos potilaalle anotaan KELA-korvausta, tulee esitietoihin liittää potilaan kliiniset esitiedot ja diagnoosit.

Säilytys ja lähetys Lähetys huoneenlämpöisenä, mikäli perillä laboratoriossa seuraavana päivänä. Muutoin lyhytaikainen kylmäsäilytys jääkaapissa (1-3 pv). Näyte ei saa jäätyä eikä näytettä saa pakastaa säilytyksen tai kuljetuksen aikana ennen analyysiä.

Menetelmä Tutkimus tehdään MassARRAY®-tekniikalla (Agena Bioscience PGx solutions). Farmakogeneettisessä testipaneelissa tutkittavat [geenivariaatiot ja SNPt](#).

Toimitusaika 3-4 viikkoa

Viitearvot Lausunto, jossa on suositukset yli 100 lääkkeen valintaan ja annostukseen.

Tulkinta Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto. Lausunto laaditaan yhteistyössä Abomics Oy:n asiantuntijoiden avulla (GeneRx-tietokanta). Lausunto sisältää tiedot tutkittavien geenivariaatioiden vaikutuksesta lääkkeiden tehoon ja turvallisuuteen sekä fenotyyppikohtaiset suositukset annosohjeineen.

Kirjallinen lausunto toimitetaan tutkimuksen tilaajalle joko sähköisesti tilaajan ATK-järjestelmään tai tarvittaessa postitse tilaajan osoitteeseen. Lisäksi testitulokset tallennetaan Geenitaltio-palveluun. Mikäli potilaan esitietojen mukana on toimitettu potilaan henkilökohtainen matkapuhelinnumero, lähetetään potilaan matkapuhelimeen tekstiviesti, jossa on tieto tulosten valmistumisesta sekä ohjeet Geenitaltioon kirjautumiseen. Geenitaltio-palvelun kautta kaikki testitulokset ovat potilaan tarkasteltavissa ja hyödynnettävissä. Mikäli potilas ei halua antaa puhelinnumeroaan, ei Geenitaltio-palvelu ole potilaan käytettävissä.

Kommentti Lausunnon laatii Vita Laboratoriot Oy:n yhteistyökumppani Abomics Oy, joka käyttää lausunnon laatimisessa GeneRx-tietokantaa, joka sisältää useista eri lähteistä kootut tiedot geenien vaikutuksesta lääkkeiden tehoon ja turvallisuuteen, mukaan lukien lääkekohtaiset fenotyyppikohtaiset suositukset annosohjeineen.

Testin tulokset ovat potilaan tarkasteltavissa Geenitaltio-palvelun kautta. Tämän vuoksi suositellaan, että potilas ilmoittaa matkapuhelinnumeron lisättäväksi tutkimuksen esitietoihin, jolloin hänelle lähetetään tekstiviesti laboratoriotulosten ja lausuntoraportin valmistumisesta. Tämä ei ole pakollista, mutta tässä tapauksessa potilas ei saa Geenitaltio-palvelun tunnuksia itselleen.

Lisätietoja: www.abomics.fi