

B -Farma-D (12533)

Taustaa

Tutkimus kattaa 12 geeniä ja sisältää lausuntoraportin. 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 12 geenin tunnettuja variaatioita, jotka vaikuttavat lääkeaineiden turvalliseen annosteluun. Testin kattamat geenit ja lääkkeet joiden käyttöön ko. geenin tulos vaikuttaa merkittävästi ovat:

Geeni Lääkkeet

- ABCG2-genotyyppi BCRP-välitteinen lääkeaineiden kuljetusnopeus
- CYP2B6 efavirentsi
- CYP2C19 amitriptyliini, doksepiini, essitalopraami, imipramiini, klobatsaami, klomipramiini, klopidoogreeli, lansopratsoli, omepratsoli, pantopratsoli, sitalopraami, trimipramiini, vorikonatsoli
- CYP2C9 fenytoiini, flurbiprofeeni, fosfenytoini, iburpofeeni, lornokosikaami, meloksikaami, prikosikaami, selekoksibi, siponimodi, varfariini
- CYP2D6 amitriptyliini,, aripiratsoli, aripipratsoliuroksiili, atomoksetiini, brekspipratsoli, desipramiini, deutetrabenatsiini, doksepiini, eliglustaatti, haloperidoli, iloperidoni, imipramiini, klomipramiini, kodeiini, metoklopramidi, metoprololi, nortriptyliini, ondansetroni, paroksetiini, pimotsidi, pitolisantti, primakiini, propafenoni, risperidoni, tamoksifeeni, tetrabenatsiini, tioridatsiini, tramadoli, trimipramiini, tropisetroni, venlavaksiini, vortiooksetiini
- CYP3A5 takrolimuusi
- CYP4F2 varfariini
- DPYD luorourasiili, flusytosiini, kabesitabiini, tegafuuri
- NUDT15 atsatiopriini, merkaptopuriini, tioguaaniini
- SLC01B1 atorvastatiini, simvastatiini
- TPMT atsatiopriini, merkaptopuriini, tioguaaniini
- 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 Tutkimuksesta annetaan lausunto.

Tulkinta Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.
Lausunto sisältää tiedot tutkittavien geenivariaatioiden vaikutuksesta lääkkeiden tehoon ja turvallisuuteen sekä fenotyypikohtaiset 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.