

## Farmakogeneetiline profiil

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487

[www.kliinikum.ee/geneetika](http://www.kliinikum.ee/geneetika)

Farmakogeneetiline analüüs uurib, kuidas geneetilised variandid mõjutavad ravimite ainevahetust organismis. See analüüs keskendub ravimite ainevahetusradades osalevate geenivariantide tuvastamisele, mis mängivad olulist rolli erinevate ravimite metaboliseerimisel. Näiteks võivad teatud geenivariandid põhjustada olukorra, kus organism ei suuda ravimit piisavalt efektiivselt lagundada, mis omakorda suurendab ravimi kõrvaltoimete riski. Samuti võivad geenivariandid põhjustada liiga kiiret või ulatuslikku ravimi metaboliseerimist, vähendades seeläbi ravimi efektiivsust. Farmakogeneetiline geenuuring võimaldab kohandada ravimiteraapiat vastavalt individuaalsele geneetilisele profiilile ning vähendada seeläbi ravimite kõrvaltoimetega seotud riske. Interpretatsioonil kasutatakse mitmeid rahvusvaheliselt kooskõlastatud juhendeid ja andmebaase, sealhulgas *Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium* (CPIC®) (<https://cpicpgx.org/guidelines>), PharmVar (*The Pharmacogene Variation Consortium*) (<https://www.pharmvar.org/genes>), ning teisi kureeritud ravimivastuse uuringute andmebaase (<https://www.pharmgkb.org/>) ja juhendeid.

### Uuritavad geenid:

*CYP2D6, CYP2C19, CYP2B6, CYP2C9, CYP3A5, CYP3A4, CYP4F2, VKORC1, G6PD, SLCO1B1, CACNA1S*

Teiste geenivariantide osas konsulteerida geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku molekulaardiagnostika laborispetsialistidega. Info depressiooni ravis kasutatavate ravimite ja oluliste PGx geenide vahelistest seostest on leitav TÜK Ühendlabori käsiraamatus (tõlgitud CPIC juhend).

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Katsuti	K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	2–4 mL
Säilivus	Veri +4 °C kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikakeskuse molekulaardiagnostika laboriga.

**Analüüsi tegemise aeg:** tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg 1 kuu alates laborisse saabumise kuupäevast

**Analüüsimeetodid:** genotüopiseerimise mikrokiip

### Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon

### Näidustus

Ravimite kõrvaltoimete riski vähendamiseks ja nende efektiivsuse optimeerimiseks. Ravimite annuse kohandamiseks, lähenedes igale patsiendile individuaalselt. Geneetiliselt sobivaima ravimi tuvastamiseks, tagades seeläbi patsiendi parema ohutuse ja ravi tõhususe.