

TIOPURIINI-S-METYYLITRANSFERAASI, TPMT-GEENIN NUKLEOTIDIVARIAATIOIDEN DNA-TUTKIMUS

Tutkimus	20053 B -TPMT-D B -Tiopuriini-S-metyylitransferaasi, TPMT-geenin nukleotidivariaatioiden DNA-tutkimus		
Tiedustelut	Molekyyli­genetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 tai Kliinisen farmakologian yksikkö (tulkinta): lääkäri Mikko Niemi puh (09) 471 73592 tai erikoislääkäri Janne Backman puh (09) 471 73914		
Lähete	HUSLAB Molekyyli­genetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta www.huslab.fi		
Indikaatiot	Tiopuriinilääkityksen (atsatiopriini, merkaptopuriini tai tioguaaniini) aiheuttamien haittavaikutusten perinnöllisen alttiuden ennakointi ja/tai tutkiminen		
Näyte	7 ml verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.		
Menetelmä	Monistetun DNA:n minisekvensointi		
Tekotiheys	Tarvittaessa, noin kolmen viikon välein		
Tulokset	Noin viikko sarjan aloittamisesta		
Tulkinta	Noin 0.3%:lla väestöstä esiintyy matala tiopuriini-S-metyylitransferaasi-entsyymin (TPMT) aktiivisuus, joka altistaa atsatiopriinin ja muiden tiopuriinilääkkeiden (merkaptopuriini, tioguaaniini) aiheuttamille haittavaikutuksille (myelosuppressio, pansytopenia ja mahdollisesti sekundaariset neoplasiat). TPMT-aktiivisuus on geneettisesti määräytyvä ominaisuus. TPMT-geenin yhden emäksen muutokset, *2 (G238C), *3A (G460A ja A719G) ja *3C (A710G)-polymorfiat, aiheuttavat erityisesti homotsygoottisena matalan TPMT-entsyymiaktiivisuuden. Matalan TPMT-aktiivisuuden omaavat potilaat ovat alttiita edellä mainituille haitoille, mikäli atsatiopriinia tai muuta tiopuriinilääkettä käytetään tavanomaisella annoksella. Tutkimuksessa analysoidaan edellä mainitut polymorfiat, jotka kattavat noin 80% - 95% perinnöllisestä TPMT-puutoksesta. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto, joka sisältää atsatiopriinin annossuosituksen.		
Huomautuksia	Näyte ei saa jäätyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa seuraavaan päivään.		
Allekirjoitukset	Aarno Palotie ylilääkäri Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 191 25470	Arto Orpana apulaisylikemisti Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309 tai 050 4270647	Pertti Neuvonen ylilääkäri Kliinisen farmakologian laitos puh. (09) 471 73315
Jakelu	Laboratoriojakelu, Yliopistolliset sairaalat, Keskussairaalat, Aluesairaalat Yksityiset lääkäriasemat HUSLABin Internet-sivut: www.huslab.fi HUSLABin Intranet-sivut Ulkopuoliset asiakkaat		