

## Sytokromi P450 -entsyymi, CYP2D6-geenin nukleotidivariaatioiden DNA-tutkimus

<b>Tutkimus</b>	20323	B –CYP2D6	Sytokromi P450 -entsyymi, CYP2D6-geenin nukleotidivariaatioiden DNA-tutkimus
<b>Tiedustelut</b>	Molekyyligenetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi		
<b>Lähete</b>	HUSLAB Molekyyligenetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta <a href="http://www.huslab.fi">www.huslab.fi</a>		
<b>Indikaatiot</b>	CYP2D6:n avulla metaboloituvien lääkkeiden aineenvaihdunnanopeuden ja annostarpeen ennakointi ja tutkiminen.		
<b>Näyte</b>	5ml (lapset 3ml) verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.		
<b>Menetelmä</b>	Monistetun DNA:n syklinen minisekvensointi		
<b>Tekotiheys</b>	Noin kolmen viikon välein		
<b>Tulokset</b>	Noin viikko sarjan aloittamisesta		
<b>Yleistä</b>	Sytokromi P450 2D6 (CYP2D6) -entsyymin aktiivisuus on geneettisesti määräytyvä ominaisuus. Genotyypin perusteella yksilöt voidaan jakaa <u>hitaisiin</u> (PM, poor metaboliser; 5-10% väestöstä), <u>keskinopeisiin</u> (IM, intermediate metaboliser; 10-15% väestöstä), <u>nopeisiin</u> (=normaali) (EM, extensive metaboliser; 65-80% väestöstä) ja <u>erittäin nopeisiin</u> (UM, ultrarapid metaboliser; 5-10% väestöstä) metaboloijiin. Perinnöllisestä hitaasta CYP2D6-metaboliasta yli 90% selittyy neljällä CYP2D6-geenin alleelilla: *3 (g.2549delA), *4 (g.1846G>A ja c.100C>T), *5 (CYP2D6-geenin deleetio) ja *6 (g.1707delT). Perinnöllisestä keskinopeasta CYP2D6-metaboliasta yli 70% selittyy kolmella CYP2D6-geenin alleelilla: *9 (c.2613-15delAGA), *10 (c.100C>T) ja *41 (g.2988G>A). Perinnöllisestä erittäin nopeasta CYP2D6-metaboliasta noin puolet selittyy CYP2D6-geenin monistumalla.		
<b>Tulkinta</b>	Tutkimuksessa analysoidaan edellä mainitut geenimuutokset. CYP2D6 on keskeinen useiden lääkeaineiden metaboliassa (mm. amitriptyliini, deksametorfaani, doksepiini, etyylimorfiini, flekainidi, fluoksetiini, fluvoksamiini, haloperidoli, imipramiini, kodeiini, maprotiiliini, meksiletiini, metoprololi, mianseriini, nortriptyliini, ondansetroni, paroksetiini, perfenatsiini, propafenoni, propranololi, risperidoni, sertindoli, timololi, tolterodiini, tramadoli, tropisetroni, tsuklopentiksoli, venlafaksiini). Lääkkeiden annostarpeessa, siedettävyydessä ja interaktioalttiudessa voi esiintyä suuria eroja CYP2D6-genotyypistä riippuen. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.		
<b>Huomautuksia</b>	Näyte ei saa jäätyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa 1-3 päivää.		

**Allekirjoitukset**

Juha Kolehmainen  
vs. erikoislääkäri  
HUSLAB  
Molekyyli­genetiikan  
laboratorio  
puh. (09) 471 75905

Arto Orpana  
apulaisyl­kemisti  
HUSLAB  
Molekyyli­genetiikan  
laboratorio  
puh. (09) 471 74309

Sirpa Kivirikko  
erikoislääkäri,  
vastuuyksikön päällikkö  
Molekyyli­genetiikan  
laboratorio  
puh. (09) 471 75905

**Jakelu**

Laboratoriojaku  
HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot  
Espoon, Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit  
Peijaksen sairaalan lääkärit  
Jorvin sairaalan ylilääkärit ja osastot  
Porvoon ylilääkärit  
Lohjan yli- ja apulaisylilääkärit  
HUSLABin intranet -sivut  
HUSLABin Internet -sivut  
HUSin kliiniset toimialat  
Ulkopuoliset asiakkaat  
Molekyyli­genetiikan laboratorion asiakkaat