

Statiinien aiheuttama myopatia, *SLCO1B1*-geenin c.521T>C nukleotidivariaation DNA-tutkimus

Tutkimus	20716	B –SLCO1B1	Statiinien aiheuttama myopatia, <i>SLCO1B1</i> -geenin c.521T>C nukleotidivariaation DNA-tutkimus
Tiedustelut	Lääkäri Mikko Niemi: mikko.niemi@hus.fi / (09) 471 73592, Molekyyli­genetiikan laboratorio, puh (09) 471 74339 sihteeri tai (09) 471 75905 lääkäri tai sähköpostilla: molgenlab@hus.fi		
Lähete	HUSLAB Molekyyli­genetiikan lähete, tai verkkolähete osoitteesta www.huslab.fi		
Indikaatiot	Statiinihoidon aiheuttaman lihashaittavaikutuksen riskin ennakointi ja tutkiminen.		
Näyte	3 ml verta EDTA-putkeen. Näyte toimitetaan osoitteella: HUSLAB, Näytteiden vastaanotto, Meilahden sairaala, PL 340, 00029 HUS.		
Menetelmä	Monistetun DNAn syklinen minisekvensointi.		
Tekotiheys	Kaksi viikkoa näytteen saapumisesta.		
Tulokset	Noin viikko sarjan aloittamisesta		
Yleistä	Statiinien aiheuttaman lihashaittavaikutuksen (myopatia) riski lisääntyy plasman statiinipitoisuuksien kasvaessa. <i>SLCO1B1</i> -geenin c.521T>C muutos heikentää statiineja maksaan kuljettavan OATP1B1-transportterin toimintaa, jolloin useimpien statiinien plasmapitoisuudet voivat kohota. Kyseinen geenimuunnos lisää simvastatiinin ja mahdollisesti muidenkin statiinien aiheuttaman myopatian riskiä, varsinkin käytettäessä statiinia suurella annoksella. SEARCH-tutkimuksessa noin 18% CC-genotyypin omaavista sai 80 mg simvastatiinihoidon aikana myopatian, noin 3% TC-genotyypin omaavista ja vain noin 0,6% TT-genotyypin omaavista. <i>SLCO1B1</i> CC-genotyypin esiintyvyys on suomalaisilla noin 4,3% ja TC-genotyypin noin 32%.		
Tulkinta	OATP1B1-välitteinen maksasoluun sisäänkuljetus on todennäköisesti jonkin verran heikentynyt TC-genotyypin omaavilla ja voimakkaasti heikentynyt CC-genotyypin omaavilla. CC-genotyypin omaavilla henkilöillä simvastatiinin sekä mahdollisesti useimpien muidenkin statiinien aiheuttaman myopatian riski on huomattavasti lisääntynyt, erityisesti käytettäessä statiinia suurella annoksella. Myopatian riskiä arvioitaessa on huomioitava myös muut myopatialle altistavat tekijät kuten muu samanaikainen lääkitys, hyvin korkea ikä, monien sairauksien yhtäaika­inen esiintyminen, leikkaukset ja hypotyreoosi. Tutkimuksen tuloksesta annetaan kirjallinen lausunto.		
Huomautuksia	Näyte ei saa jäätyä. Tarvittaessa näytteen voi säilyttää jääkaapissa seuraavaan päivään.		
Allekirjoitukset	Mikko Niemi Professori (mvs), ylilääkäri (mvs) HUSLAB Kliininen farmakologia ja Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 471 73592	Arto Orpana apulaisylikemisti HUSLAB Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 471 74309	Sirpa Kivirikko erikoislääkäri, vastuuyksikön päällikkö Molekyyli­genetiikan laboratorio puh. 050 427 0522
Jakelu	Laboratorijakelu HUSLABin intranet –sivut, HUSLABin Internet -sivut Ulkopuoliset asiakkaat, Molekyyli­genetiikan laboratorion asiakkaat		