

Farmakogenetiikkaopas päivittyi 13.11.2023

Asia	Farmakogenetiikkaoppaan päivitys			
Johdanto	<p>Farmakogenetiikkaopas on tarkoitettu lääkkeen määrääjän avuksi tulkittaessa HUS Diagnostiikkakeskuksen B -PGx-D Farmakogeneettinen paneeli -geenitestin tuloksia.</p> <p>Farmakogenetiikkaoppaan suosituksia on täydennetty vastaamaan päivittyneitä kansainvälisiä hoitosuosituksia sekä valmisteyhteenvetoja muun muassa statiinien, masennuslääkkeiden ja antipsykoottien kohdalla.</p> <p>Farmakogenetiikkaoppaaseen on päivitetty NUDT15-entsyymien perinnöllisten fenotyyppien esiintyvyys suomalaisessa väestössä. Laajaa suomalaista aineistoa tutkittaessa on havaittu, että eräs perinnöllinen NUDT15-geenin muunnos (*3-alleeli; puuttuva aktiivisuus) esiintyy suomalaisessa väestössä muita eurooppalaisia väestöjä yleisemmin. Perinnöllinen NUDT15-aktiivisuus on normaalia hitampaa (IM) 4 %:lla suomalaisista ja hidasta (PM) < 0,01 %:lla.</p> <p>Samalla on myös päivitetty perinnöllisten muunnosten nimeämistä CYP4F2- ja VKORC1-osa-tutkimuksissa, lisätty solukalvon kuljetusproteiineihin perinnöllisten fenotyyppien lyhenteet (ABCG2- ja SLCO1B1-osatutkimukset) sekä tehty pieniä tekstimuokkauksia.</p> <p>Farmakogenetiikkaoppaan päivitys julkaistaan 13.11.2023 (www.hus.fi/farmakogenetiikka).</p>			
Tiedustelut	<p>Tutkimuksen sisältöön ja tilaamiseen liittyvät tiedustelut: farmakogenetiikka@hus.fi</p> <p>Hintatiedustelut: huslab@hus.fi</p>			
Viitteet	Farmakogenetiikkaopas, 2. versio (www.hus.fi/farmakogenetiikka).			
Allekirjoitukset	<table><tr><td>Katriina Tarkiainen Erikoislääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikka ja kliininen farmakologia puh. 040 356 4360</td><td>Mikko Niemi Ylilääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikka ja kliininen farmakologia puh. 050 428 0998</td><td>Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastualuejohtaja HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikka ja kliininen farmakologia puh. 050 427 0523</td></tr></table>	Katriina Tarkiainen Erikoislääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikka ja kliininen farmakologia puh. 040 356 4360	Mikko Niemi Ylilääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikka ja kliininen farmakologia puh. 050 428 0998	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastualuejohtaja HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikka ja kliininen farmakologia puh. 050 427 0523
Katriina Tarkiainen Erikoislääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikka ja kliininen farmakologia puh. 040 356 4360	Mikko Niemi Ylilääkäri HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikka ja kliininen farmakologia puh. 050 428 0998	Anna-Kaisa Anttonen Ylilääkäri, vastualuejohtaja HUS Diagnostiikkakeskus Genetiikka ja kliininen farmakologia puh. 050 427 0523		