Akademiska laboratoriet, Klinisk kemi och farmakologi
Akademiska sjukhuset, 751 85 UPPSALA
Tfn: 018-611 42 05, Fax 018-55 25 62

GENOTYPNING

Version 20-37

Svar till

Debiteras (om annan än svar till)

Personnummer/reservnummer

Namn

Lidnummer

Remitterande läkare

Tfn: _____

Fax: _____

Provtagningsanvisningar för genotypning

Rör med EDTA-tillsats, centrifugeras EJ.
Provvolym 1-4 mL, bör förvaras i kylskåp.
Prov kan sändas i rumstemperatur om det kommer till lab inom 3 dygn. Om inte, frys prov (i plaströr) och sänd det fryst.
Ett rör räcker till samtliga analyser.

Prov taget:

År 22 23 24 25 26 27

Dag 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23 24 25 26 27 28 29 30 31

Månad 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12

Timme 00 01 02 03 04 05 06 07 08 09 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23

Minuter 00 10 20 30 40 50

Beroende på frågeställning, kryssa för adekvat genotypningsruta

Magtarmutredning
- ☐ Laktostolerans, genotyp

Trombosutredning
- ☐ Protrombin, genotyp
- ☐ Faktor V, genotyp

Hemokromatosutredning
- ☐ Hemokromatos [HFE], genotyp

APOE
- ☐ Apolipoprotein E, genotyp

Gilberts syndrom
- ☐ UGT1A1, genotyp

Homocysteinutredning
- ☐ MTHFR, genotyp

Inflammation, Forskningsanalys
- ☐ Fc_{γ} receptor IIA, genotyp
- ☐ ECP 434, genotyp
- ☐ MPO -463, genotyp

Läkemedelsbehandling *(ange planerad / pågående behandling, effekt och biverkning.)*

- ☐ CYP 2C9, genotyp
- ☐ CYP 2C19, genotyp
- ☐ CYP 2D6, genotyp
- ☐ NAT2, genotyp
- ☐ SLCO1B1, genotyp
- ☐ TPMT, genotyp
- ☐ UGT1A1, genotyp
- ☐ DPYD, genotyp

☐ **Waranutredning**
Innefattar:
CYP 2C9, genotyp
VKORC1, genotyp
Var god ange längd, vikt, läkemedel, effekt och biverkning.

Diagnos/Övriga upplysningar

_____

_____ Etnisk bakgrund _____

Läkemedel	Styrka	Dosering	Effekt
			☐ God ☐ Tveksam ☐ Utebliven
			Biverkning ☐ Ja ☐ Nej
			Biverkan _____
			Längd _____ cm Vikt _____ kg

Gener som påverkar läkemedelsbehandling

CYP2C9

fenytoin
flertalet NSAID
fluoxetin
fluvastatin
glibenklamid
glimepirid
glipizid
irbesartan
losartan
nateglinid
pioglitazon
siponimod
torsemid
warfarin

Ca 3% långsamma metaboliserare bland européer. Övriga är snabba metaboliserare.

Waranutredning, CYP2C9 och VKORC1

Vanliga genetiska varianter påverkar vilken dos av warfarin (Waran) som en individ behöver

CYP 2C19

amitriptylin, citalopram
clopidogrel, cyklofosfamid
diazepam, escitalopram
fenytoin, imipramin
klomipramin, lanzoprazol
moklobemid, nevirapin
omeprazol, pantoprazol
proguanil (aktivering till cycloguanil)
propranolol, rabeprazol
sertralin, vorikonazol

Ca 3% långsamma metaboliserare bland européer. Övriga är snabba metaboliserare.

SLCO1B1

Påverkar risk för myopati vid simvastatin-behandling.
Till mindre del även med

atorvastatin, rosuvastatin
fluvastatin, pravastatin

CYP 2D6

amfetamin, amitripylin, aripiprazol
atomexetin, bisoprolol, carvedilol
desmetylcitalopram, dextrometorfan
donepezil, duloxetin, etylmorfin
flekainid, fluoxetin, fluvoxamin
galantamin, haloperidol, imipramin/desipramin
klomipramin, kodein (aktivering till morfin)
labetalol, loratadin, maprotilin
metadon, metoklopramid, metoprolol
mianserin, modafinil, nortriptylin
paroxetin, perfenazin, propafenon
propranolol, risperidon, tamoxifen
timolol, tolterodin, tramadol
tropisetron, venlafaxin, zuklopentixol

Ca 7% långsamma, 1-2% ultrasnabba pga genduplicering samt 92% snabba metaboliserare bland européer.

DPYD

5-fluorouracil, kapecitabin
Ca: 6% av européer har sänkt metabolism

NAT2

clonazepam, hydralazin
isoniazid, isorbid
nitrazepam, sulfadiazin
sulfametoxazol, sulfasalazin

Ca 60% långsamma acetylerare bland européer. Övriga är snabba acetylerare.

TPMT

azatioprin, merkaptopurin
tioguanin

Ca: 10% av européer har sänkt metabolism

UGT1A1

buprenorfin, indakaterol
irinotekan, östrogen

Ca 5-10% av europeer har Gilberts syndrom och nedbrytningen av läkemedel kan påverkas.

Om remissen behöver vikas, vik ↓ här

AKADEMISKA SJUKHUSET

1305016512