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

# GENOTYPNING

Version 19-20

| Svar till | Debiteras (om annan än svar till) | Personnummer/reservnummer<br>Namn |
|---|---|---|
| Lidnummer | **Remitterande läkare**<br>_____<br>Tfn: _____<br>Fax: _____ | **Provtagningsanvisningar för genotypning**<br>Rör med EDTA-tillsats, centrifugeras EJ.<br>Provvolym 1-4 mL, bör förvaras i kylskåp.<br>Prov kan sändas i rumstemperatur om det kommer till lab inom 3 dygn. Om inte, frys prov (i plaströr) och sänd det fryst.<br>Ett rör räcker till samtliga analyser. |

**Prov taget:**

**År** 19 20 21 22 23 24 ☐☐☐☐☐☐

**Månad** 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 ☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐

**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 ☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐

**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**
- ☐ $Fc_{\gamma}$ 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
- ☐ IL28B, 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
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
clopidogrel
diazepam
fenytoin
klomipramin
moklobemid
omeprazol
proguanil (aktivering till cycloguanil)
propranolol
sertralin
citalopram
cyklofosfamid
escitalopram
imipramin
lanzoprazol
nevirapin
pantoprazol
rabeprazol
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
fluvastatin
rosuvastatin
pravastatin

### CYP 2D6

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

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

### TPMT

azatioprin
tioguanin
merkaptopurin

Ca: 10% av européer har sänkt metabolism

### UGT1A1

buprenorfin
irinotekan
indakaterol
östrogen

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

AKADEMISKA SJUKHUSET

Om remissen behöver vikas, vik ↓ här

9671333473