

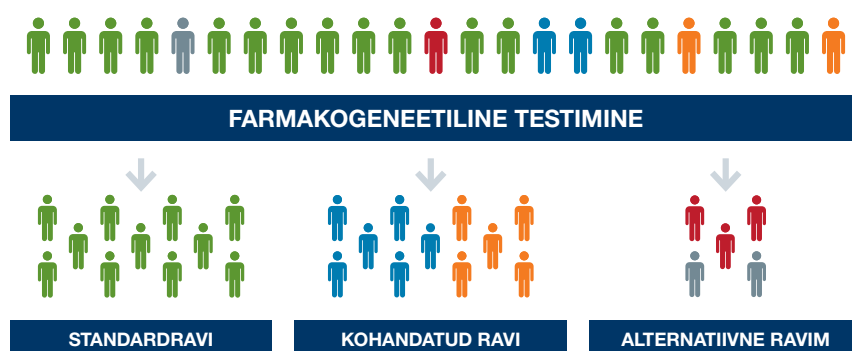


Farmako- geneetika DNA paneel

GENEETILINE TEST
PERSONAALSE JA
OPTIMAALSE RAVI
MÄÄRAMISEKS

ÕIGE RAVIM ÕIGES ANNUSES PERSONAALSE **FARMAKOGENEETILISE** **PROFIILI ABIL**

TEADES PATSIENDI FARMAKOGENEETILIST PROFILI, SAAB ARST KIIRESTI JA TÄPSELT MÄÄRATA SOBIVA RAVIMI INDIVIDUAALSELT KOHANDATUD ANNUSES



**Rohkem
kui 95%**

inimestest esineb
geneetilisi variatsioone
valkudes, mis mõjutavad
ravimite aktiveerimist, transporti
ja eritumist organismist.



Kuni **20%** ambula
toorsetest patsientidest
kogeb ravimite kõrvaltoimeid.

**10–
20%**

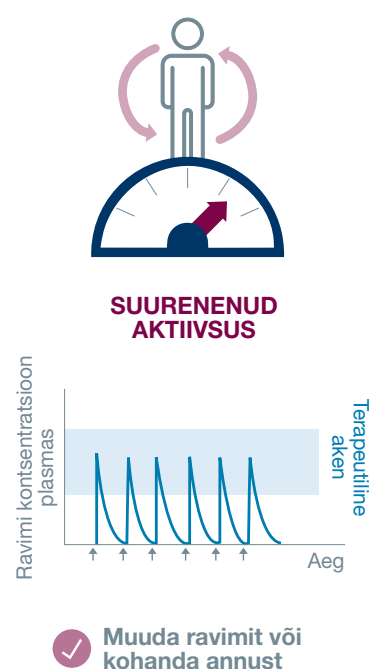
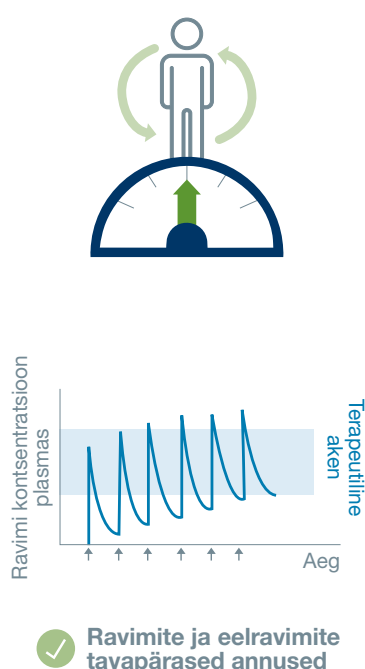
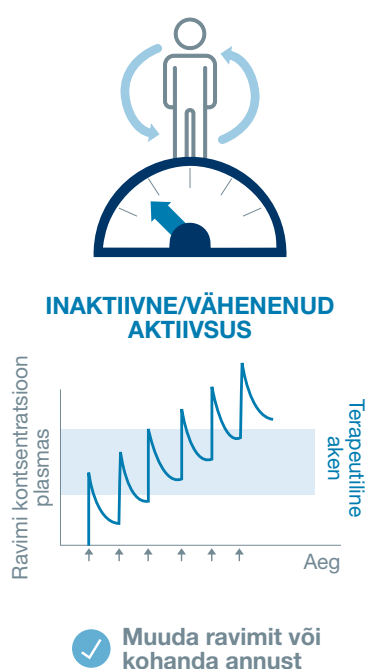
haiglaravil viibivatest
patsientidest kogeb haiglas
viibimise ajal vähemalt ühte
ravimi kõrvaltoimet.



FARMAKOGENEETIKA

AKTIIVSUSGRUPID

IGA GEENI JA RAVIMIRÜHMA PUHUL
KLASSIFITSEERITAKSE PATSIENDID
ÜHTE KOLMEST AKTIIVSUSGRUPIST



	AEGLANE/KESKMISE KIIRUSEGA METABOLISEERIJAJ	TAVAPÄRANE METABOLISEERIJAJ	ÜLIKIIRE METABOLISEERIJAJ
Ravimite metabolismiga seotud geenide muutused võivad vähendada ravi efektiivsust või suurendada kõrvaltoimete (ravimi kõrvaltoimete) riski.			
VÕIMALIK MÕJU	Vähenenud kliirens: ravimi kontsentratsioon suureneb, suureneb kõrvaltoimete risk Vähenenud eelravimi aktiveerumine: ravimi kontsentratsioon väheneb, ravitoime nõrgeneb	Tavapärane annustamine vastavalt kehtivatele ravijuhistele	Suurenenud kliirens: ravimi kontsentratsioon on liiga madal, ravitoime väheneb Suurenenud eelravimi aktiveerumine: üleannustamisega seotud kõrvaltoimete risk
SOOVITUS	Alternatiivne ravim või kohandatud annus		Alternatiivne ravim või kohandatud annus

FARMAKOGENEETILINE TESTIMINE

Farmakogeneetika uurib geneetilisi variatsioone, mis mõjutavad:

- **Ravimite imendumist:** ravimite liikumine manustamiskohast (nt soolestikust) vereringesse.
- **Jaotumist organismis:** ravimi liikumine vereringest kudedesse, eelkõige sihtorganitesse ja maksa.
- **Metabolismi:** ravimite ja eelravimite keemiline muundamine, sealhulgas nende aktiveerimine ja lagundamine maksa tsütokroom P450 (CYP) ensüümide poolt.
- **Eritumist:** ensümaatilised ja füsioloogilised protsessid, mille käigus ravimid ja nende metaboliidid organismist eemaldatakse.
- **Toksilisust:** ravimite ja nende metaboliitide võimalikud kahjulikud toimed organismile.

Enamik geneetilisest varieeruvusest tuleneb ühenukleotiidsetest variatsioonidest (single-nucleotide variants, SNV).

Kõige sagedamini mõjutavad geneetilised muutused geene, mis kodeerivad:

- tsütokroom P450 (CYP) ensüüme, mis osalevad ravimite metabolismis;
- II faasi metabolismi ensüüme, mis osalevad ravimite konjugeerimisel enne nende eritumist organismist;
- transpordivalkusid, mis vahendavad ravimite liikumist hepatotsüütidesse (maksarakkudes) või sihtorganitesse ning neist välja.

Need geneetilised variatsioonid võivad mõjutada ravimi efektiivsust, ohutust ja optimaalset annustamist, mistõttu on farmakogeneetika oluline osa personaalmeditsiini rakendamisel.



Farmakogeneetiliste testide sihtmärgid põhinevad nende kliinilist kasulikkust tõendaval meditsiinilisel teadusmaterjalil, ekspertide soovitustel ning erialaorganisatsioonide avaldatud juhistel, sealhulgas CPIC-i, DPWG, EMA, FDA ja teiste organisatsioonide soovitustel.

CPIC (Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium) – kliinilise farmakogeneetika rakendamise konsortsium; DPWG (Dutch Pharmacogenetics Working Group) – Hollandi farmakogeneetika töörühm; EMA (European Medicines Agency) – Euroopa Raviamet; FDA (Food and Drug Administration, U.S.) – Ameerika Ühendriikide Toidu- ja Raviamet

FARMAKOGENEETIKA

DNA PANEEL myPGx

- 34 ravivastust mõjutava geeni analüüs
- Teave ligi 300 ravimtoimeaine kohta
- Personaalsed annustamis- ja ravisoovitused
- Tugi ravimite valikul erinevates erialades

Analüüs hõlmab **olulisemaid ravimite metabolismi, transporti, ravivastust ja kõrvaltoimete riski mõjutavaid farmakogeneetilisi geene**, sealhulgas CYP2D6, CYP2C19, CYP2C9, SLCO1B1, DPYD, TPMT, NUDT15, UGT1A1, VKORC1 ja CYP3A5.

Uuringu tulemustest saab teavet laias spektris ravimite kohta, hõlmates muu hulgas **psühhiaatrias, onkoloogias, infektsioonhaiguste ravis, kardioloogias, hematoloogias, gastroenteroloogias, valuravis, epilepsia ravis** ja mitmetes teistes ravivaldkondades kasutatavaid ravimeid.

Rohkem infot uuringusse kaasatud geenide ja tulemustes kajastuvate toimeainete kohta vaata: **[SYNLAB.EE/FARMAKOGENEETIKA](https://synlab.ee/farmakogeneetika)**

Tulemused aitavad arstil teha ravimi ja annuse valikul teadlikumaid ja personaliseeritumaid otsuseid, lähtudes rahvusvahelistest farmakogeneetika ravijuhistest.

Uuring on sobilik nii patsientidele, kellel on varem esinenud ravimite kõrvaltoimeid või ebapiisavat ravivastust, kui ka olukordades, kus on oodata pikajalist või mitme ravimiga ravi.

- Uuritav materjal: EDTA-veri
- Materjali säilitamine: toatemperatuuril 24h;
- 2-8 °C 5 päeva; kauem sügavkülmutatult
- Vastuse saamise aeg: 21 tööpäeva
- TK kood: 66616, 66610x2
- Hind erakliendile 315 €

NÄITED UURINGU TULEMUSTEST

Estsitalopraam



CYP2C19: UM Ülikiire metaboliseerija: CPIC:

Tuleb kaaluda kliiniliselt asjakohase alternatiivse antidepressandi kasutamist, mida ei metaboliseeriks peamiselt CYP2C19. Kui estsitalopraami kasutamine on kliiniliselt asjakohane, kuid standardse säilitusannusega ravi pole efektiivne, tuleb kaaluda kohandamist suurema säilitusannuseni. Selle genotüübiga võib estsitalopraami ekspositsioon väheneda, mis võib põhjustada ebapiisavat efektiivsust.



Diklofenak

CYP2C9: NM Tavapärane metaboliseerija (Activity score 2): Etiketil märgitud soovitatav annus ja manustamisviis.



Atorvastatiin

SLCO1B1: Vähenenud geeniproducti funktsioon:

CPIC: kirjutage algannusena välja ≤ 40 mg ja kohandage atorvastatiini annuseid haiguspõhiste ravijuhendite alusel. Ravimi väljakirjutaja peab olema teadlik müopaatia riski võimalikust suurenemisest, eriti 40 mg annuste puhul. Kui soovitud tõhususe saavutamiseks on vajalik > 40 mg annus, kaaluge kombinatsioonravi kasutamist. Selle genotüübiga patsientidel on suurem atorvastatiiniga kokkupuude võrreldes normaalse funktsiooniga patsientidega, mis võib avalduda suurenenud müopaatia riskina.

PAREM RAVIKVALITEET JA VÄIKSEMAD RAVIKULUD

FARMAKOGENEETIKA EELISED

Teades patsiendi farmakogeneetilist profiili, saab valida talle sobivama ravimi ja optimaalsema annuse. Individaalse ravivastuse arvestamine on kasulik kõigis meditsiinivaldkondades ning eriti oluline ravimite puhul, mille toime ja ohutus sõltuvad geneetilistest teguritest.

Farmakogeneetika peamised kasutusvaldkonnad:

- ✓ Valuvaigistid, mittesteroidsed põletikuvastased ravimid (MSPVA-d)
- ✓ Antibiootikumid, viiruse- ja seenevastased ravimid
- ✓ Antidepressandid, antipsühhootikumid
- ✓ Vererõhku langetavad ravimid (antihüpertensiivsed ravimid)
- ✓ Antikoagulandid, trombotsüütide agregatsiooni pärssivad ravimid
- ✓ Tsütostaatikumid
- ✓ Prootonpumba inhibiitorid
- ✓ Statiinid

FARMAKOGENEETIKA EESMÄRGID



Ravimite kõrvaltoimete riski ja raskusastme vähendamine



Patsiendile kõige tõhusama ravimi valimine



Katse-eksituse meetodil põhineva ravimi- ja annusevaliku asendamine personaalse lähenemisega



Üldiste tervishoiukulude vähendamine

SYNLAB

SYNLAB Eesti klienditugi
Tel: 17123
E-post: klienditugi@synlab.ee
www.synlab.ee

Farmakogeneetiliste testide tulemused ja nendest lähtuvad soovitusel ei kaalu üles diagnoosimisel või raviplaani koostamisel esmatasandi arstiabi osutaja kogemusi ja teadmisi patsiendi anamneesist ning raviajaloost. Kõiki ravimeid peab kasutama arsti hoolika jälgimise all. © 2018 SYNLAB

International GmbH. Kõik õigused kaitstud. Seadusega lubatud ulatuses ei võta SYNLAB International GmbH vastutust vigade, eksimuste ja ebaõige hinnainfo eest. Kõik tekstid, pildid ja sisu on kaitstud SYNLAB International GmbH autoriõigusega.

Alates augustist 2018.

Versioon 3 (september 2026)