

**Název vyšetření: Toxicita Irinotecan (gen UGT1A1)**

**Popis:**

Lidé s TA<sub>7</sub> variantou UGT1A1 genu (označovaná také jako UGT1A1\*28) tvoří méně enzymu UDP-glucuronosyltransferasa a často trpí také tzv. Gilbertovým syndromem (chronická nekonjugovaná hyperbilirubinémie). Tento enzym je však důležitou součástí metabolismu irinotecanu, který se používá především v chemoterapii u kolorektálního karcinomu a malobuněčného karcinomu plic. Kvůli jeho nedostatku enzymu se irinotecan hromadí v těle takového pacienta, působí toxicky a způsobuje závažné neutropenie a nevolnosti. U těchto pacientů je nutné zvážit podávání irinotecanu, příp. snížené dávky.

Jelikož je irinotecan velmi rozšířené chemoterapeutikum, FDA od roku 2004 doporučuje testovat všechny pacienty na homozygotnost varianty UGT1A1\*28 před podáním této léčby. V ČR je přitom dle dostupných pramenů až 15 % populace tvoří homozygoti UGT1A1\*28 (genotyp 7TA/7TA).

**Jednotky: -**

**Referenční hodnoty:**

Negat. - negativní = nemutovaný homozygot = *wild type* = wt / wt; 6TA/6TA

Heteroz. – heterozygot = wt / mut; 6TA/7TA

Homozyg. - mutovaný homozygot = mut / mut; 7TA/7TA

**Odběr:**

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K<sub>3</sub>EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

**Biologický materiál:** nesrážlivá periferní krev

**Provádí se:** 1x za 7 dnů

**Doba odezvy:** 10 pracovních dnů