

# ABCB1

## Bepaling

ABCB1 genotypering

Varianten: 3435C>T

## Klinische informatie

P-glycoproteïne (ABCB1) is een efflux transporter wat o.a. geneesmiddelen uit de cel pompt, met als gevolg verminderde opname en lagere concentraties in het bloed. Het enzym bevindt zich met name in de darmen en nieren, maar is ook aanwezig in de bloed-hersen-barrière. Enkele substraten van ABCB1 zijn amitriptyline, carbamazepine, citalopram, fenobarbital, rifampicine, tacrolimus (Bruhn & Cascorbi 2014 Expert Opin Drug Metab Toxicol).

Desondanks dat ruim 4000 ABCB1 varianten in de literatuur zijn beschreven, is verreweg het meeste onderzoek gedaan naar de varianten 3435C>T, 1236C>T, 2677G>T/A. Het genotype ABCB1 3435TT is geassocieerd met een verlaagde expressie en activiteit. De vertaling van genotype naar fenotype wordt gedaan o.b.v. de 3435C>T uitslag. Invloed van ABCB1 polymorfismen zijn vooral beschreven als gemiddelde van groepen patiënten. Gezien de grootte van het effect lijkt de diagnostische waarde voor de individuele patiënt voornamelijk beperkt. ABCB1 expressie is bovendien gevoelig voor inductie en inhibitie door omgevingsfactoren en comedicaatie.

## Methode

Analyse (TaqMan) op ABCB1 3435C>T. Voor 3435C>T is ongeveer 25% van de Kaukasische bevolking CC, 50% CT en 25% TT.

(tekst aangepast 01-04-2020 MM)

## Materiaal

EDTA-bloed (4 mL). Opslag in koelkast (max. 5 dagen), verzenden kan bij kamertemperatuur. DNA isolatie ook mogelijk uit wangslijmvlies. DNA wangslijmvliesafname kit wordt op verzoek (aangekruist op aanvraagformulier) verstuurd naar adres van patiënt.

## Gevoeligheid en beperkingen

De aanwezigheid van andere, zeldzamere mutaties kan niet 100% worden uitgesloten.

## Bepalingsfrequentie

2 keer per week (start analyse maandag- en woensdagochtend).