

VKORC1 (coumarine resistentie)

Bepaling

VKORC1 genotypering (coumarine resistentie)

Klinische informatie

De vitamine K antagonisten warfarine, acenocoumarol en fenprocoumon grijpen aan op het vitamine K epoxide reductase complex 1 (VKORC1) voor hun antistollingswerking. Mutaties in het VKORC1 zijn geassociered met resistentie tegen coumarines. Deze patiënten hebben hoge doseringen nodig om de juiste INR te bereiken.

NB: voor detectie van extreme gevoeligheid voor coumarines is een andere test beschikbaar: VKORC1 (coumarine sensitiviteit)

Betrokken geneesmiddelen (o.a.)

Acenocoumarol, fenprocoumon, warfarine.

Methode

DNA sequencing van VKORC1 exonen 1, 2 en 3 (AY587020: 5263-5642, 6571-6816, 8638-9221). Analyse en interpretatie houdt rekening met de 20 tot nu toe gepubliceerde VKORC1 resistentie SNPs (Watzka 2010, Harrington 2011, Watzka 2011, Hermans 2009, Harrington 2008, alsmede 13 SNPs zonder fenotype).

Materiaal

EDTA-bloed (4 mL). Opslag in koelkast (max. 5 dagen), verzenden kan bij kamertemperatuur.

Uitkomst van de test

Aan/afwezigheid van bekende coumarine resistentie SNPs

Aan/afwezigheid van nog niet eerder beschreven mutaties.

Rapportage

4-6 weken