

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ
Пол: ЖЕНСКИЙ
Дата рождения: 04/06/1998 Полных лет: 27
Заказчик: ОБРАЗЕЦ

Референсная группа:


№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
ГЕНЕТИКА			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала:	Дата поступления в лабораторию:	
A27.05.024.000.02 Фармакогенетика, 17 маркеров Фармакогенетика, 17 маркеров	04/06/2025 08:25	05/06/2025	см. вложенный файл*

*В случае, если приложение не отображается – обратитесь на горячую линию Ситилаб: 8-800-100-36-30 (звонок бесплатный)

Исполнители: Образец О.Б.

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 18/07/2025

Печать организации



МЕЖДУНАРОДНАЯ
СЕТЬ ЛАБОРАТОРИЙ
www.citilab.ru | ситилаб.рф

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПО ПРОФИЛЮ «ФАРМАКОГЕНЕТИКА»

ИНФОРМАЦИЯ О ПАЦИЕНТЕ

Фамилия	<hr/>
Имя	<hr/>
Отчество	<hr/>
Дата рождения	<hr/>
Пол	<hr/>

НАПРАВЛЯЮЩЕЕ УЧРЕЖДЕНИЕ/ВРАЧ

ОБРАЗЕЦ №

ДАТА ВЫДАЧИ РЕЗУЛЬТАТА

ОБРАЗЕЦ

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Фармакогенетика — (греч. pharmakon лекарство + Генетика) раздел медицинской генетики и фармакологии, изучающий зависимость реакций организма на лекарственные средства от наследственных факторов.

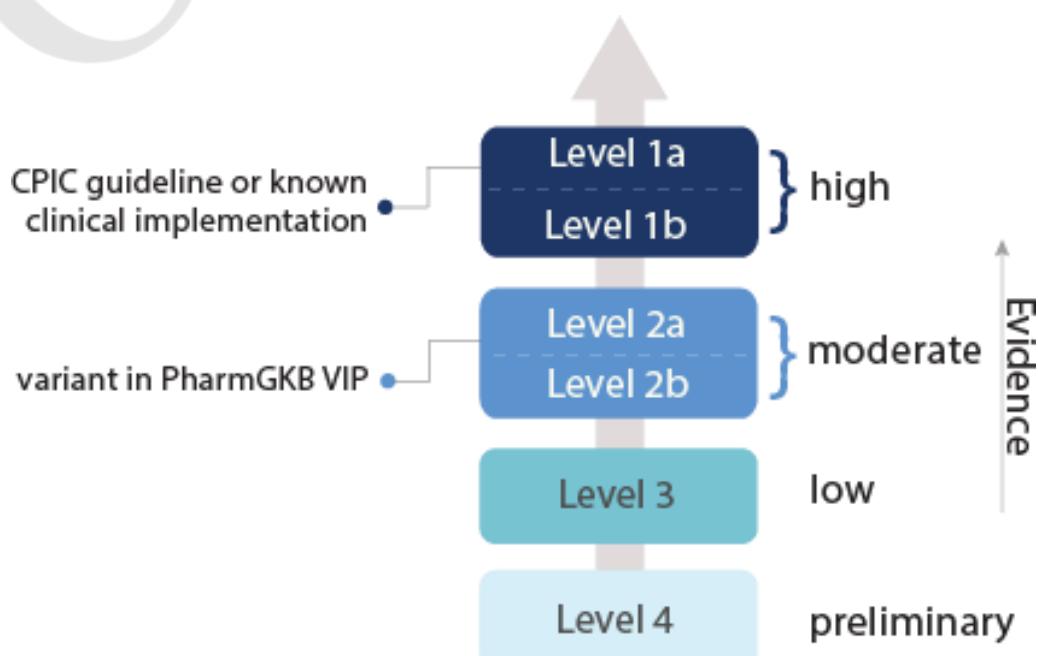
Предлагаем Вам ознакомиться со списком лекарственных препаратов, эффективность которых может быть определена с учетом полиморфизмов Вашего генома. В случае выявления у Вас заболеваний и необходимости применения соответствующих препаратов можно ориентироваться на приведенную ниже таблицу. Однако, для принятия окончательного решения о назначении препарата и его дозы, необходима консультация профильного врача.

В интерпретации присутствуют сведения имеющиеся на момент её выполнения в научных базах данных <http://www.pharmgkb.org>, <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>. В случае проведения дальнейших исследований могут появиться дополнения и уточнения, а также информация по фармакогенетике других лекарственных средств. Аннотации представляют собой краткое резюме рекомендаций по дозированию на основе генотипа. И основаны на рекомендациях:

CPIC – Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium /Консорциум по интерпретации клинической фармакогенетики

DPWG – Royal Dutch Association for the Advancement of Pharmacy - Pharmacogenetics Working Group DPWG/ Королевская голландская ассоциация развития фармации – рабочая группа фармакогенетики

CPNDS – Canadian Pharmacogenomics Network for Drug Safety/ Канадская фармакогенетическая сеть безопасности лекарственных средств



ОБРАЗЕЦ

Результаты исследования

Ген	Кодируемый белок	RS	Нуклеотидная замена	Аминокислотная замена	Результат
VKORC1	витамин K эпоксид-редуктазный комплекс субъединица I	rs9934438	G>A	5 prime UTR variant	A/A
CYP1A1	цитохром 1A1	rs4646903	A>G	3'-UTR	A/G
CYP1A2	цитохром 1A2	rs2069514	G>A	Promoter	G/G
CYP1A2	цитохром 1A2	rs762551	A>C	Promoter	C/C
CYP2C19	цитохром 2C19	rs12248560	C>T	Promotor	C/T
CYP2C19	цитохром 2C19	rs4244285	G>A	Stop	G/G
CYP2C19	цитохром 2C19	rs4986893	G>A	Trp212Ter	G/G
CYP2C9	цитохром 2C9	rs1057910	A>C	Ile359Leu	A/A
CYP2C9	цитохром 2C9	rs1799853	C>T	Arg144Cys	C/C
CYP2D6	цитохром 2D6	rs3892097	C>T	splicing defect in ex3	C/C
CYP2D6	цитохром 2D6	rs35742686	T>del	frameshift in ex5	T/T
GSTM1	глютатион S трансфераза -мю	POL_GF_29	+/del		del/del
GSTP1	глютатион S трансфераза Р	rs1138272	C>T	A114V	C/C
GSTP1	глютатион S трансфераза Р	rs947894	A>G	I105V	A/G
GSTM1	глютатион S трансфераза -тета	POL_GF_30	+/del		+ (wt/wt)
NAT2	N-ацетил-трансфераза 2 типа	rs1799930	G>A	Arg197Gln	S1/S2
NAT2	N-ацетил-трансфераза 2 типа	rs1799931	G>A	Gly285Gln	
NAT2	N-ацетил-трансфераза 2 типа	rs1801280	T>C	Ile114Thr	
CYP3A5	Цитохром 3A5	rs776746	C>T	splice acceptor variant	C/C
MTHFR	метилентетрагидрофолатредуктаза	rs1801131	T>G	Glu429Ala	G/G

Интерпретировали анализ:

Врач-генетик:



ОБРАЗЕЦ

ГЕНЫ СИСТЕМЫ ДЕТОКСИКАЦИИ

Как правило, биотрансформация ксенобиотиков представляет собой многоступенчатый, «каскадный» процесс, в котором участвуют многие ферменты системы детоксикации.

В классическом варианте биотрансформация ксенобиотиков представлена тремя этапами:

1. Активация (фаза 1)

Фаза 1 (активации) связана с преобразованием ксенобиотиков и образованием активных промежуточных веществ (свободные радикалы, перекиси, активные кислороди азот), которые несут значительную опасность для клетки. Эта фаза обеспечивается суперсемейством цитохрома Р-450 (CYP), а также многочисленным семейством нецитохромных окислителей. Изоферменты семейства CYP I участвуют в метаболизме некоторых лекарственных средств (ЛС) и полихищических ароматических углеводородов (ПАУ) — основных компонентов табачного дыма и продуктов сжигания органического топлива.

2. Детоксикация (фаза 2)

Ферменты 2-й фазы детоксикации обеспечивают эффективное превращение полученных на 1 этапе промежуточных веществ в водорастворимые, нетоксические соединения.

3. Выведение (фаза 3).

Ферменты 3-й фазы детоксикации осуществляют выведение водорастворимых нетоксичных компонентов, оставшихся после фазы 2 из организма.

Оценка генетически обусловленного риска нарушения системы детоксикации

Ген	RS	Генотип	Функция	Интерпретация
ФАЗА 1				
CYP1A1	rs4646903	A/G	Ген CYP1A1 принадлежит к группе ферментов семейства цитохрома Р450, которые участвуют в окислении многочисленных эндо- и экзогенных соединений (эйкозаноидов, эстрогенов, ароматических углеводородов и др.). Ген CYP1A1 проявляет повышенную активность в легких и несколько сниженную в кишечнике и печени, кодирует фермент арилуглеводородкарбоксилазу, основная задача которого помогать удалять токсины, попадающие в легкие из горящего угля, масла, бензина, мусора, табака, древесины или мяса, приготовленного на углях. По результатам исследований, ген CYP1A1 может также защищать от окислительного стресса, нейтрализуя активные формы кислорода (АФК) в легких. Полиморфизм гена CYP1A1 связан с ростом риска развития рака легких, потому что он может метаболизировать углеводороды из сигаретного дыма, а также полиморфизм связан с развитием рака молочной железы, лейкемии и рака толстой кишки.	Повышение активности CYP1A1. Выше скорость образования канцерогенов из проканцерогенов. Выше патологический эффект воздействия продуктов нефтехимии. Избегать контакта с бензолом, толуолом, индолом и другими ПАУ (уточнить наличие проф. вредности, связанной с данными веществами). Фактор риска онкологических процессов на фоне курения.

CYP1A2	rs762551	C/C (*1A/*1A)	<p>CYP1A2 – один из представителей суперсемейства цитохромов P450, которые играют важную роль в окислении многочисленных соединений, как эндогенного (стериоиды, желчные кислоты, жирные кислоты, простагландины, лейкотриены, биогенные амины), так и экзогенного (лекарства, яды, продукты промышленного загрязнения, пестициды, канцерогены и т.п.) происхождения. CYP1A2 участвует в метаболизме множества лекарственных препаратов, таких как: кофеин, теофилин, такрин, клозапин.</p>	<p>Нормальный метаболизм кофеина. Рекомендуемая допустимая доза кофеина 200 мг кофеина в сутки. Пациенты с генотипом CC могут иметь повышенный риск несмертельного инфаркта миокарда при повышенном потреблении кофе по сравнению с пациентами с генотипом AA. Пациенты с генотипом CC могут реже испытывать бессонницу в результате употребления кофеина по сравнению с пациентами с генотипом AA.</p>
	rs2069514	G/G	<p>Цитохром CYP1A2 участвует в метаболической активации проканцерогенных ариламинов и гетероциклических аминов, образующихся при термической обработке пищи.</p>	<p>Норма. У пациентов с генотипом GG может быть повышен метаболизм кофеина по сравнению с пациентами с генотипом AA или AG. Другие генетические и клинические факторы также могут влиять на активность CYP1A2 и связанные с этим изменения в метаболизме кофеина, такие как курение.</p>
CYP2D6	rs35742686	T/T	<p>Ген кодирует цитохром P450 2D6, монооксигеназу печени. Метаболизирует экзогенные канцерогенные нитрозосоединения, в больших количествах образующиеся при обработке продуктов коптильным дымом, обжаривании, консервировании, засолке. Отвечает за метаболизм 20% лекарств, в том числе антиаритмиков, антигипертензивных и психотропных препаратов. Участвует в синтезе холестерола и других липидов.</p>	<p>Норма. Не выявлено патологических вариантов гена Сур2D6. При необходимости применения стандартные дозировки следующих лекарственных средств: б-блокатор метопролол, ингибиторы ангиотензин превращающего фермента, трициклические антидепрессанты, трициклические антидепрессанты – амитриптилин, венлафаксин, кломипромин, флуоксетин, тамоксифен, трамадол, нейролептики, арипипразол, галоперидол, рисперидон.</p>
	rs3892097	C/C		
CYP2C9	rs1057910	A/A	<p>CYP2C9 метаболизирует более чем 100 лекарственных препаратов, используемых в настоящее время. CYP2C9 является главным ферментом биотрансформации антикоагулянтов непрямого действия (варфарин, аценокумарол), а также ряда других лекарственных препаратов (аценокумарол, толбутамид, ибuproфен, лозартан, глипизид, фенитоин).</p>	<p>Норма. Популяционный вариант. При необходимости применения стандартные дозировки варфарина, сартанов, НПВС, препаратов сульфонилмочевины.</p>
	rs1799853	C/C		
CYP2C19	rs12248560	C/T (*1/*17)	<p>Ген кодирует цитохром P450 2C19, монооксигеназу печени, который отвечает за метаболизм некоторых лекарственных препаратов (в том числе нестериоидных противовоспалительных препаратов и ингибиторов протонной помпы) и активацию проlekарств (антиагрегантный препарат клопидогрел).</p>	<p>Повышена активность фермента. Выше риск нежелательных лекарственных реакций при применении препаратов, являющихся субстратами данного фермента. Повышена скорость метаболизма препаратов-субстратов CYP2C19 в отношении следующих лекарственных средств: б-блокатор метопролол, ингибиторы ангиотензин превращающего фермента, трициклические антидепрессанты – амитриптилин, венлафаксин, кломипромин, флуоксетин, тамоксифен, трамадол, нейролептики, арипипразол, галоперидол, рисперидон (см. таблицу по фармакогенетике).</p>
	rs4244285	G/G		
	rs4986893	G/G		

CYP3A5	rs776746	C/C (*3*3)	<p>CYP3A5 кодирует член суперсемейства ферментов цитохрома P450. CYP3A5 экспрессируется в простате и печени. Он также экспрессируется в эпителии тонкого и толстого кишечника для поглощения и в небольших количествах в желчных протоках, слизистой оболочке носа, почках, коре надпочечников, эпителии слизистой оболочки желудка с кишечной метаплазией, желчном пузыре, вставочных протоках поджелудочной железы, гл. кл. паротидной железы.</p> <p>Фермент метаболизирует такие лекарства, как циклоспорин и нифедипин, иммуносупрессор таクロлимус, который применяется при трансплантации органов, противовирусные препараты, а также стероидные гормоны тестостерон, прогестерон и андростандин. При носительстве CYP3A5*1 выше скорость метаболизма, что способствует более быстрому выведению лекарственного вещества и недостаточной эффективности, что может потребовать коррекции дозы или выбора альтернативного лекарственного средства.</p>	<p>Снижение активности фермента. «Медленный метаболизатор» по ферменту CYP3A5, скорость метаболизма препаратов-субстратов CYP3A5 снижена.</p>
ФАЗА 2				
GSTM1	del	del (-)	<p>Ген кодирует фермент мю-1 глутатион-S-трансферазу, который осуществляет инактивацию электрофильных органических веществ (полиароматические углеводороды, эпоксиды, производные бензпирена), компонентов табачного дыма.</p>	<p>При делеции гена GSTM1 соответствующий фермент не продуцируется, вследствие чего повышена чувствительность к воздействию канцерогенов и токсинов, особенно на фоне курения. Также может повышаться уровень продукции иммуноглобулина Е и гистамина под влиянием выхлопных газов и аллергенов. Высокий риск гепатотоксичности, нейротоксичности при приеме лекарственных средств в т.ч. антибиотиков и химиотерапии.</p> <p>Рекомендована сопутствующая терапия по улучшению системы детоксикации.</p> <p>Снижена активность метаболизма токсичного метаболита парацетамола N-ацетил-п-бензохинон имина (NAPQI). PMID: 22998987, 11215692, 3395122.</p>
GSTT1	del	wt (+)	<p>Ген кодирует фермент глутатион-S-трансферазу-T, который участвует в детоксикации промышленных канцерогенов (в частности, хлорметанов и др. галогенпроизводных алканов), компонентов табачного дыма.</p>	<p>Норма. Активность фермента не снижена.</p>
GSTP1	rs947894	A/G	<p>Участвует в детоксикации пестицидов и гербицидов, ПАУ и др. химических веществ</p>	<p>Снижена активность фермента. Фактор риска бронхиальной астмы. Сульфоррафан и альфа-липоевая кислота усиливают экспрессию GSTP1.</p>
NAT2	rs1138272	C/C	<p>Ген кодирует N-ацетилтрансферазу 2, которая осуществляет N-ацетилирование (обычно дезактивация) ароматических и O-ацетилирование (обычно активация) гетероциклических аминов, к которым относятся многие канцерогены и</p>	<p>«Снижена скорость ацетилирования», повышен риск нежелательных лекарственных реакций при применении следующих лекарственных препаратов (ариламины,</p>
			rs1799930 rs1799931 rs1801280	S1/S2

			некоторые лекарственные препараты (в том числе прокаинамид, применяемый при аритмиях), и поддерживает, таким образом, целостность генома. S/S-форма гена NAT2, характеризующаяся более «медленным» ацетилированием, и делеционные формы генов GSTT1 и GSTM1, приводящие к отсутствию соответствующих ферментов, рассматриваются как факторы риска таких онкологических заболеваний, как рак легкого, мочевого пузыря, неполипозный рак толстой кишки. Аллель NAT2*6A в гомозиготном состоянии намного чаще встречается у лиц с возрастным снижением слуха.	гидразины, изониазид, прокаинамид, амноифид, 2-аминофлуорен).
--	--	--	--	---

СПИСОК ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ

Фармакогенетика (метаболизм лекарственных препаратов):

- Обратить внимание на генетические варианты следующих лекарственных препаратов (НЛР), т.к. высок риск развития нежелательных лекарственных реакций:

Группа: Нестероидные противовоспалительные средства

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
ибuproфен	Cyp2C9 *1/*2/*3	*1/*1	Аллель CYP2C9*1 определяется СРІС как аллель нормальной функции. Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь повышенный метаболизм.	1A
лорноксикам	Cyp2C9 *1/*2/*3	*1/*1	Аллель CYP2C9*1 определяется СРІС как аллель нормальной функции. Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь повышенный метаболизм.	1A
теноксикам	Cyp2C9 *1/*2/*3	*1/*1	Аллель CYP2C9*1 определяется СРІС как аллель нормальной функции. Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь повышенный метаболизм.	1A
мелоксикам	Cyp2C9 *1/*2/*3	*1/*1	Аллель CYP2C9*1 определяется СРІС как аллель нормальной функции. Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь повышенный метаболизм.	1A
пироксикам	Cyp2C9 *1/*2/*3	*1/*1	Аллель CYP2C9*1 определяется СРІС как аллель нормальной функции. Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь повышенный метаболизм.	1A
целекоксиб	Cyp2C9 *1/*2/*3	*1/*1	Аллель CYP2C9*1 определяется СРІС как аллель нормальной функции. Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь повышенный метаболизм.	1A
флурбипрофен	Cyp2C9 *1/*2/*3	*1/*1	Аллель CYP2C9*1 определяется СРІС как аллель нормальной функции. Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь повышенный метаболизм.	1A
диклофенак	Cyp2C9 *1/*2/*3	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь повышенный метаболизм.	3
толбутамид	Cyp2C9 *1/*2/*3	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь повышенный клиренс.	3

Группа: Антидепрессанты и нейролептики

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
пароксетин	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь промежуточный (нормальный) метаболизм.	1A
галоперидол	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь промежуточный (нормальный) метаболизм.	1A

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
рисперидон	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь промежуточный (нормальный) метаболизм.	1A
атомоксетин	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1, получающие атомоксетин, могут иметь: 1) сниженный ответ; 2) снижение риска побочных эффектов, таких как снижение аппетита, трепор, учащение пульса и диастолическое давление; 3) потребность в более высокой дозе по сравнению с пациентами с генотипами (* 3, * 4, * 5, * 6).	1A
венфлаксин	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь промежуточный (нормальный) метаболизм.	1A
нортриптилин	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь пониженный метаболизм нортриптилина по сравнению с пациентами с дупликацией функционального гена CYP2D6 и 1) и повышенный метаболизм нортриптилина (пониженные уровни нортриптилина в плазме крови), 2) пониженный, но не отсутствующий, риск побочных эффектов по сравнению с пациентами с нефункциональными аллелями CYP2D6 (*3, *4, *5, *6) или сниженными функциональными аллелями (* 10).	1A
амитриптилин	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты могут иметь 1) снижение уровня амитриптилина в плазме и повышение клиренса амитриптилина и 2) снижение, но не отсутствие риска побочных эффектов по сравнению с пациентами с нефункциональными аллелями CYP2D6 (* 3, * 4, * 5, * 6) или аллелями со снижением функциональных аллелей и снижение метаболизма амитриптилина по сравнению с пациентами с дупликацией функционального гена CYP2D6.	1A
амитриптилин	Cyp2C19 *1/*2/*3/*17	*1/*17	Аллель CYP2C19*17 определяется CPIC как аллель с повышенной функцией. У пациентов, несущих аллель CYP2C19*17 в сочетании с аллелем нормальной или повышенной функции, может наблюдаться повышенный метаболизм амитриптилина по сравнению с пациентами с двумя аллелями нормальной функции (*1/*1).	1A
имипрамин	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь меньшую вероятность побочных эффектов лечения по сравнению с пациентами с двумя нефункциональными аллелями.	1A
имипрамин	Cyp2C19 *1/*2/*3/*17	*1/*17	У пациентов с генотипом *17/*17, может наблюдаться повышенный метаболизм имипрамина по сравнению с пациентами с генотипом (*1/*1).	1A

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
кломипрамин	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь 1) сниженнный, но не отсутствующий риск побочных эффектов по сравнению с пациентами с аллелем CYP2D6 * 4, 2) повышенную концентрацию кломипрамина и десметила в плазме крови по сравнению с пациентами с дупликацией функционального гена CYP2D6; 3) снижение концентрации кломипрамина и в плазме по сравнению с пациентами с двумя нефункциональными аллелями CYP2D6.	1A
кломипрамин	Cyp2C19 *1/*2/*3/*17	*1/*17	У пациентов с генотипом *17/*17, может наблюдаться повышенный метаболизм кломипрамина по сравнению с пациентами с генотипом (*1/*1).	1A
зуклопентиксол	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь промежуточный (нормальный) метаболизм.	1A
миртазапин	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь промежуточный (нормальный) метаболизм.	2A
доксепин	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь промежуточный (нормальный) метаболизм.	1A
сертралин	Cyp2C19 *1/*2/*3/*17	*1/*17	У пациентов с генотипом *17/*17, может наблюдаться повышенный метаболизм сертралина по сравнению с пациентами с генотипом (*1/*1).	1A

Группа: Антагонисты опиоидных рецепторов

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
трамадол	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь повышенный анальгетический ответ на трамадол по сравнению с пациентами, несущими два аллеля пониженной функции или два аллеля без функции.	1A

Группа: Лекарственные средства в гастроэнтерологии. Подгруппа: Ингибиторы протонной помпы

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
омепразол	Cyp2C19 *1/*2/*3/*17	*1/*17	У пациентов с генотипом *17/*17, может наблюдаться повышенный метаболизм омепразола по сравнению с пациентами с генотипом (*1/*1).	1A
пантопразол	Cyp2C19 *1/*2/*3/*17	*1/*17	У пациентов с генотипом *17/*17, может наблюдаться повышенный метаболизм пантопразола по сравнению с пациентами с генотипом (*1/*1).	1A

Группа: Противомикробные, противовирусные и противогрибковые средства. Подгруппа: Противогрибковые средства

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
вориконазол	Cyp2C19 *1/*2/*3/*17	*1/*17	У пациентов с генотипом *17/*17, может наблюдаться повышенный метаболизм вориконазола по сравнению с пациентами с генотипом (*1/*1).	1A

Группа: Лекарственные средства, применяемые в терапии сердечно-сосудистых заболеваний. Подгруппа: β-адреноблокаторы

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
метопролол	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Стандартный ответ на терапию.	1A
карведилол	Cyp2D6 *1/*3/*4	*1/*1	Стандартный ответ на терапию.	3

Группа: Лекарственные средства, применяемые в терапии сердечно-сосудистых заболеваний. Подгруппа: Антагонисты рецепторов ангиотензина II

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
ирбесартан	CYP2C9 rs1057910	A/A	У пациентов с генотипом AA и эссенциальной гипертензией метаболизм или клиренс ирбесартана могут быть повышенены по сравнению с пациентами с генотипом AC, но ответ может отсутствовать.	3
лозартан	Cyp2C9 *1/*2/*3	A/A	У субъектов с генотипом AA, получающих терапию лозартаном, может быть повышенный метаболизм лозартана по сравнению с субъектами с генотипами CA и CC.	3

Группа: Лекарственные средства, применяемые в терапии сердечно-сосудистых заболеваний. Подгруппа: Антикоагулянты

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
дабигатран	CYP3A5 rs776746	C/C *3/*3	Пациенты, несущие аллель *3 в сочетании с другим аллелем отсутствия функции или нормальной функции, могут подвергаться повышенному воздействию дабигатрана по сравнению с пациентами с двумя аллеями нормальной функции.	3
варфарин	VKORC1 rs9934438	A/A	Пациентам с генотипом rs9934438 AA может потребоваться более низкая доза варфарина по сравнению с пациентами с генотипом AG или GG.	1B
варфарин	Cyp2C9 *1/*2/*3	*1/*1	Аллель CYP2C9*1 определяется СРС как аллель нормальной функции. Пациенты с генотипом *1/*1 могут иметь меньший риск чрезмерной антикоагуляции при лечении варфарином по сравнению с пациентами, имеющими по крайней мере одну копию аллеля с пониженной функцией или без функции.	1A
аценокумарол	VKORC1 rs9934438	A/A	Пациентам с генотипом rs9934438 AA может потребоваться сниженная доза фенпрокумона по сравнению с пациентами с генотипами AG или GG.	2A
фенпрокумон	VKORC1 rs9934438	A/A	Пациентам с генотипом rs9934438 AA может потребоваться сниженная доза аценокумарола по сравнению с пациентами с генотипом GG.	2A

Группа: Лекарственные средства, применяемые в терапии сердечно-сосудистых заболеваний. Подгруппа: Антиагреганты

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
клопидогрел	Cyp2C19 *1/*2/*3/*17	*1/*17	Аллель CYP2C19*17 определен СРІС как аллель с повышенной функцией. Пациенты, несущие аллель CYP2C19*17 в сочетании с аллелем отсутствия или пониженной функции, получающие клопидогрел, могут иметь повышенный риск неблагоприятных сердечно-сосудистых событий и цереброваскулярных событий по сравнению с пациентами с двумя аллеями нормальной функции (*1/*1).	1A
Прасугрел	Cyp2C19 *1/*2/*3/*17	*1/*17	Пациенты с генотипом СТ и острым коронарным синдромом, принимающиеprasugrel имеют повышенный риск кровотечений.	3

Группа: Средства, регулирующие метаболические процессы

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
метотрексат	MTHFR rs1801131	G/G	Пациенты с генотипом rs1801131 GG и ревматоидным артритом, которые лечатся метотрексатом, могут иметь повышенный риск токсичности препарата и побочных эффектов по сравнению с пациентами с генотипом ТТ.	3
фторурацил	GSTP1 rs947894 (rs1695)	A/G	Пациенты с генотипом rs1695 AG и раком, которые лечатся фторурацилом, могут иметь более низкий, но не отсутствующий риск гематологической токсичности по сравнению с пациентами с генотипом AA, или могут иметь более высокий риск гематологической токсичности по сравнению с пациентами с генотипом GG. Другие генетические и клинические факторы также могут влиять на риск гематологической токсичности у пациента при воздействии фторурацила.	3

ОБРАЗЕЦ

Иммуносупрессивные препараты цитотоксического, цитостатического действия

Лекарственное средство	Ген, локус	Ваш результат	Интерпретация	Уровень доказательности
такролимус	CYP3A5 rs776746	C/C *3/*3	<p>Алле́ль CYP3A5*3 был определен СРІС как нефункциональный алле́ль. Пациенты, которые являются реципиентами трансплантата почки, сердца, легкого или гемопоэтических стволовых клеток или трансплантата печени с тем же генотипом CYP3A5, что и реципиент, и которые несут алле́ль *3 в сочетании с другим бесфункциональным алле́лем, могут иметь сниженный метаболизм такролимуса по сравнению с пациентами, имеющим два аллея нормальной функции или алле́ль нормальной функции в сочетании с алле́лем отсутствия функции.</p> <p>Пациенты, получающие трансплантацию почки, сердца, легкого или гемопоэтических стволовых клеток, или пациенты, получающие трансплантацию печени, у которых генотипы CYP3A5 донора и реципиента идентичны и которые несут алле́ль CYP3A5*3 в сочетании с другим нефункциональным алле́лем, могут иметь сниженную потребность в дозе такролимуса, по сравнению с пациентами, имеющими два аллея нормальной функции или алле́ль нормальной функции в сочетании с алле́лем отсутствия функции.</p>	1A

Список препаратов метаболизируемых через систему NAT2

Препарат	Скорость ацетилирования Ваш результат	Клинические проявления
Изониазид	NAT2 S1/S2 Снижена активность фермента.	<ul style="list-style-type: none"> Большая склонность к развитию периферических невритов при стандартном дозировании. Большая склонность к побочным эффектам противосудорожного препарата фенитоина при совместном применении. Высокая вероятность повышения уровня билирубина и трансаминаз в плазме крови при совместном применении с рифампицином.
Гидralазин (апрессин)		Фактор риска появления антиядерных антител и волчаночного синдрома.
SASP (метаболит сульфопирицина)		Несколько более выраженный эффект при лечении ревматоидных артритов. Чаще развиваются побочные реакции, гематологические и гастроинтестинальные.
DDS (дапсон)		Больше гематологических побочных эффектов
Прокайнамид		Большая склонность к развитию или раннему появлению волчаночного синдрома

Система обезвреживания ксенобиотиков и канцерогенов в организме

Ген, генотип	Активность метаболизма	Препараты	Рекомендации
GSTM1 wt/wt	Значительно снижена	Препараты химиотерапии, Антибиотики блеомицин, дакарбазин, доксорубицин, винblastин сульфаметоксазол/триметоприм Цисплатин цисплатин, оксалиплатин, соединения платины	<p>Выше риск НЛР.</p> <p>Пациенты с нулевым/нулевым генотипом (del/del) и лимфомой Ходжкина, которые находятся на схеме химиотерапии ABVD, могут иметь меньшие шансы на достижение полной ремиссии и повышенный риск возникновения токсичности лекарств по сравнению с пациентами с ненулевым/ненулевым генотипом. Другие генетические и клинические факторы также могут влиять на вероятность ремиссии или риск токсичности лекарств при лечении по схеме ABVD. Уровень доказательности клинической аннотации 3.</p> <p>Пациенты с нулевым/нулевым генотипом (del/del) GSTM1 (отсутствие копий гена GSTM1) в сочетании с генотипом медленного ацетилатора NAT2 и СПИДом, которые лечатся сульфаметоксазолом/триметопримом, могут иметь повышенный риск кожных реакций по сравнению с пациентами с другим генотипом. Другие генетические и клинические факторы также могут влиять на риск возникновения у пациента кожных реакций, вызванных лекарственными препаратами. Уровень доказательности клинической аннотации 3.</p> <p>Мужчины с нулевым/нулевым генотипом (не имеют копий гена GSTM1) и раком яичка, которые лечатся схемой, содержащей цисплатин, могут иметь сниженный, но не отсутствующий, риск нарушения слуха по сравнению с пациентами с другим генотипом. В отдельном исследовании детей, получавших химиотерапию на основе цисплатина для лечения рака, не было обнаружено никакой связи с ототоксичностью. Уровень доказательности клинической аннотации 3.</p> <p>У пациентов с нулевым/нулевым генотипом (т.е. имеющих ноль функциональных копий гена GSTM1) и раком может наблюдаться повышенный ответ при лечении соединениями платины по сравнению с пациентами с нулевым/нулевым генотипом. Другие генетические и клинические факторы также могут влиять на реакцию на соединения платины. Уровень доказательности клинической аннотации 3.</p>
GSTT1 wt/wt	Норма	Препараты химиотерапии, Антибиотики	Стандартный ответ на терапию. Ниже риск НЛР.
GSTP1 rs947894 (rs1695) A/G	Снижена активность фермента	Препараты химиотерапии, Антибиотики	Повышена чувствительность к воздействию канцерогенов и токсинов, особенно на фоне курения. Также может повышаться уровень продукции иммуноглобулина Е и гистамина под влиянием выхлопных газов и аллергенов. При данном варианте гена незначительно повышен риск развития онкологических заболеваний на фоне курения, повышен риск развития атопических процессов и хронической обструктивной болезни легких. Снижение

			скорости выведения некоторых химических веществ из организма. Повышен риск гепатотоксичности при приеме лекарственных средств.
GSTP1 rs1138272 C/C	Норма	Препараты химиотерапии, Антибиотики	Стандартный ответ на терапию. Ниже риск НЛР.



ОБРАЗЕЦ