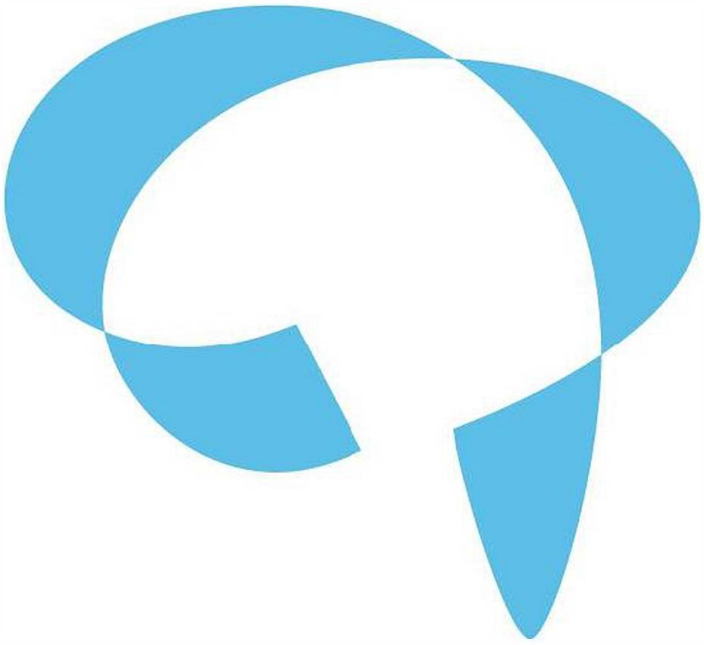

FARMACOGENÓMICA

CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EUROESPES
Centro Internacional de Neurociencias y Medicina Genómica

Santa Marta de Babio s/n
15165 Bergondo · A Coruña

T. (+34) 981 780 505
F. (+34) 981 780 511

info@euroespes.com
www.euroespes.com

UNIDAD DE FARMACOGENÉTICA

TARJETA FARMACOGENÉTICA PGX60/4000 - PERFIL GENÉTICO

PACIENTE	NOMBRE APELLIDO1 APELLIDO2
DNI	00000000X
FECHA NACIMIENTO	00/00/0000
#HISTORIA	000000
MÉDICO SOLICITANTE	Médico Solicitante
FECHA SOLICITUD	00/00/0000

CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EUROESPES
Centro Internacional de Neurociencias y Medicina Genómica

Santa Marta de Babío s/n
15165 Bergondo · A Coruña, España

T. (+34) 981 780 505
F. (+34) 981 780 511

info@euroespes.com
www.euroespes.com

NOMBRE APELLIDO1 APELLIDO2
000000

TARJETA FARMACOGENÉTICA PGX60/4000 - PERFIL GENÉTICO

OBJETO

La Tarjeta Farmacogenética EuroEspes contiene su Perfil Farmacogenético para que Ud. y su médico conozcan el tipo de fármacos que puede utilizar y aquellos medicamentos que debe evitar o consumir en dosis adecuadas. Este Perfil Farmacogenético analiza los genes más relevantes que codifican para proteínas (enzimas y transportadores) involucradas en los mecanismos ADME (Absorción, Distribución, Metabolismo y Excreción) de fármacos. Esta información de sus características farmacogenéticas le permite optimizar y usar adecuadamente más del 80% de los medicamentos de uso común en el mundo.

MÉTODO

Obtención del ADN mediante purificación con columnas QIAamp DNA Blood Mini kit (QIAGEN). Cuantificación del ADN por espectrofotometría, en un Biofotómetro, a través de la medida de la absorbancia a una longitud de onda de 260nm. Amplificación por RT-PCR mediante sondas TaqMan en OpenArray 12K Flex (Thermo Fisher Scientific) en 60 genes relacionados con la capacidad de respuesta a fármacos.

RESULTADO

METABOLISMO DE FASE I

CYP1A1 cytochrome P450 family 1 subfamily A member 1

RESPUESTA ANÓMALA	ACTIVIDAD ALTERADA	15.21 %	CC	
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.				

CYP1A2 cytochrome P450 family 1 subfamily A member 2

METABOLIZADOR ULTRA-RÁPIDO (UM)	ACTIVIDAD INCREMENTADA	12.64 %	*1D/*1F	
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.				

CYP1B1 cytochrome P450 family 1 subfamily B member 1

METABOLIZADOR NORMAL (NM)	ACTIVIDAD NORMAL	26.01 %	CC	
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.				

CYP2A6 cytochrome P450 family 2 subfamily A member 6

METABOLIZADOR NORMAL (NM)	ACTIVIDAD NORMAL	86.49 %	*1A/*1A	
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.				

CYP2B6 cytochrome P450 family 2 subfamily B member 6

METABOLIZADOR NORMAL (NM)	ACTIVIDAD NORMAL	57.76 %	*1A/*1A	
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.				

CYP2C9 cytochrome P450 family 2 subfamily C member 9

METABOLIZADOR NORMAL (NM)	ACTIVIDAD NORMAL	59.29 %	*1A/*1A	
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.				

CYP2C19 cytochrome P450 family 2 subfamily C member 19

METABOLIZADOR INTERMEDIO (IM)	ACTIVIDAD DEFICIENTE. ENZIMA MUTADA PARCIAL	17.64 %	*1A/*2A	
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.				

CYP2D6 cytochrome P450 family 2 subfamily D member 6

METABOLIZADOR ULTRA-RÁPIDO (UM)	ACTIVIDAD INCREMENTADA	7.84 %	*1A/*1XN	
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.				

CYP2E1 cytochrome P450 family 2 subfamily E member 1

METABOLIZADOR NORMAL (NM)	ACTIVIDAD NORMAL	79.21 %	*1A/*1A	
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.				

CYP3A4 cytochrome P450 family 3 subfamily A member 4

METABOLIZADOR NORMAL (NM)	ACTIVIDAD NORMAL	75.69 %	*1A/*1A	
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.				

CYP3A5 cytochrome P450 family 3 subfamily A member 5

METABOLIZADOR NORMAL (NM)	ACTIVIDAD NORMAL	88.36 %	*3A/*3A	
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.				

CYP4F2 cytochrome P450 family 4 subfamily F member 2

METABOLIZADOR NORMAL (NM)	ACTIVIDAD NORMAL	57.76 %	GG	
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.				

DPYD dyhydropyrimidine dehydrogenase

METABOLIZADOR NORMAL (NM)	ACTIVIDAD NORMAL	94.09 %	*1/*1	
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.				

G6PD glucose-6-phosphate dehydrogenase

ACTIVIDAD NORMAL	ACTIVIDAD NORMAL. SIN MANIFESTACIÓN CLÍNICA	99.96 %	*1/*1	
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.				

MAOB monoamine oxidase B

RESPUESTA ANÓMALA	ACTIVIDAD ALTERADA	20.25 %	AA	
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.				

NOMBRE APELLIDO1 APELLIDO2
000000

METABOLISMO DE FASE II

CES1 carboxylesterase 1
RESPUESTA ANÓMALA — ACTIVIDAD ALTERADA — 0.1 % — GG
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

CHAT choline O-acetyltransferase
RESPUESTA ANÓMALA — ACTIVIDAD ALTERADA — 14.44 % — AA
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

COMT catechol O-methyltransferase
RESPUESTA DEFICIENTE — ACTIVIDAD ALTERADA — 50 % — GA
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

GSTM1 glutathione S-transferase mu 1
DELECCIÓN PARCIAL — ACTIVIDAD DISMINUIDA — 38.48 % — *1/*0
Facilita la excreción de fármacos contaminantes, carcinógenos y toxinas.

GSTP1 glutathione S-transferase pi 1
METABOLIZADOR NORMAL (NM) — ACTIVIDAD NORMAL — 32.38 % — *1A/*1A
Facilita la excreción de fármacos contaminantes, carcinógenos y toxinas.

GSTT1 glutathione S-transferase theta 1
DELECCIÓN PARCIAL — ACTIVIDAD DISMINUIDA — 49.82 % — *1/*0
Facilita la excreción de fármacos contaminantes, carcinógenos y toxinas.

NAT2 N-acetyltransferase 2
ACETILADOR INTERMEDIO — ACTIVIDAD DEFICIENTE. ENZIMA MUTADA PARCIAL — 0.02 % — *4/*5E
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

SOD2 superoxide dismutase 2
ACTIVIDAD DISMINUIDA — CAPACIDADE ANTIOXIDANTE REDUCIDA — 21.16 % — CC
Disminuye el potencial oxidante de los productos superóxido.

SOD3 superoxide dismutase 3
ACTIVIDAD NORMAL — CAPACIDAD ANTIOXIDANTE NORMAL — 98.01 % — CC
Disminuye el potencial oxidante de los productos superóxido.

TPMT thiopurine S-methyltransferase
METABOLIZADOR NORMAL (NM) — ACTIVIDAD NORMAL — 86.49 % — *1/*1
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

UGT1A1 UDP glucuonosyl transferase family 1 member A1
METABOLIZADOR NORMAL (NM) — ACTIVIDAD NORMAL — 98.01 % — *1/*1
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

TRANSPORTADORES

ABCB1 ATP binding cassette subfamily B member 1
RESISTENCIA ALTA — ACTIVIDAD ALTERADA. SOBREEXPRESIÓN DE ABCB1 (MULTIRRESISTENCIA A FÁRMACOS) — 28.09 % — *1/*1
Cambio de tratamiento o coadministración con inhibidores P-gp (quimiosensibilizadores) a evaluar por el médico.

ABCC2 ATP binding cassette subfamily C member 2
RESISTENCIA INTERMEDIA — ACTIVIDAD ALTERADA. EXPRESIÓN DE ABCC2 PARCIALMENTE INCREMENTADA — 4.44 % — *1/*3
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

ABCG2 ATP binding cassette subfamily G member 2
RESISTENCIA ALTA — ACTIVIDAD ALTERADA. SOBRE-EXPRESIÓN DE ABCG2 — 82.81 % — CC
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

FABP2 fatty acid binding protein 2
RESPUESTA ANÓMALA — ACTIVIDAD ALTERADA — 44.22 % — GA
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

SLC2A2 solute carrier family 2 member 2
RESPUESTA DEFICIENTE — ACTIVIDAD DEFICIENTE. CAPACIDAD TRANSPORTADORA DISMINUIDA — 24.08 % — AG
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

SLC2A9 solute carrier family 2 member 9
RESPUESTA NORMAL — ACTIVIDAD NORMAL. CAPACIDAD TRANSPORTADORA NORMAL — 62.41 % — GG
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

SLC6A2 solute carrier family 6 member 2
RESPUESTA DEFICIENTE — ACTIVIDAD DEFICIENTE. CAPACIDAD TRANSPORTADORA DISMINUIDA — 46.08 % — AG
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

SLC6A3 solute carrier family 6 member 3
RESPUESTA DEFICIENTE — ACTIVIDAD DEFICIENTE. CAPACIDAD TRANSPORTADORA DISMINUIDA — 37.5 % — CA
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

NOMBRE APELLIDO1 APELLIDO2
000000

SLC6A4 solute carrier family 6 member 4
RESPUESTA NORMAL — CAPACIDAD TRANSPORTADORA NORMAL — 67.24 % — AA
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

SLC22A1 solute carrier family 22 member 1
RESPUESTA NORMAL — ACTIVIDAD NORMAL. CAPACIDAD TRANSPORTADORA NORMAL — 70.56 % — AA
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

SLC30A8 solute carrier family 30 member 8
RESPUESTA ANÓMALA — ACTIVIDAD DEFICIENTE. CAPACIDAD TRANSPORTADORA DISMINUIDA — 51.84 % — CC
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

SLC39A8 solute carrier family 39 member 8
RESPUESTA NORMAL — ACTIVIDAD NORMAL. CAPACIDAD TRANSPORTADORA NORMAL — 92.16 % — GG
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

SLCO1B1 solute carrier organic anion transporter member 1B1
RESPUESTA NORMAL — CAPACIDAD TRANSPORTADORA NORMAL — 70.56 % — *1/*1
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

MECANÍSTICOS

ADRA2A adrenoceptor alpha 2A
RESPUESTA DEFICIENTE — ACTIVIDAD ALTERADA — 38.48 % — CG
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

ADRB2 adrenoceptor beta2
RESPUESTA DEFICIENTE — ACTIVIDAD ALTERADA — 47.58 % — AG
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

ADRB3 adrenoceptor beta 3
RESPUESTA NORMAL — ACTIVIDAD NORMAL — 84.64 % — AA
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

AGT angiotensinogen
RESPUESTA DEFICIENTE — ACTIVIDAD ALTERADA — 42 % — TC
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

APOE apolipoprotein E
RESPUESTA NORMAL — ACTIVIDAD NORMAL — 73.96 % — *3/*3
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

BCHE butyrylcholinesterase
RESPUESTA NORMAL — ACTIVIDAD NORMAL — 65.61 % — GG
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

CHRNA7 cholinergic receptor nicotinic alpha 7 subunit
RESPUESTA DEFICIENTE — ACTIVIDAD ALTERADA — 47.58 % — CT
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

DRD2 dopamine receptor D2
RESPUESTA ANÓMALA — ACTIVIDAD ALTERADA — 35.42 % — GT
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

GABRA1 gamma-aminobutyric acid type A receptor Alpha 1 subunit
RESPUESTA NORMAL — ACTIVIDAD NORMAL — 54.76 % — AA
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

HMGCR 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA reductase
RESPUESTA ANÓMALA — ACTIVIDAD ALTERADA — 18.49 % — GG
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

HTR2A 5-hydroxytryptamine receptor 2A
RESPUESTA ANÓMALA — ACTIVIDAD ALTERADA — 48.72 % — AG
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

HTR2C 5-hydroxytryptamine receptor 2C
RESPUESTA ANÓMALA — ACTIVIDAD ALTERADA — 75.69 % — CC
Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

IFNL3 interferon lambda 3
RESPUESTA NORMAL — ACTIVIDAD NORMAL — 68.89 % — TT
Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

MTHFR methylenetetrahydrofolate reductase
RESPUESTA DEFICIENTE — ACTIVIDAD ALTERADA — 37.5 % — CT
Ajuste de dosis a evaluar por el médico.

NOMBRE APELLIDO1 APELLIDO2
000000

NBEA neurobeachin

RESPUESTA ANÓMALA	ACTIVIDAD ALTERADA	70.56 %	TT	

Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

OPRM1 mu-type opioid receptor

RESPUESTA DEFICIENTE	ACTIVIDAD DEFICIENTE	11.28 %	AG	

Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

PPARG peroxisome proliferator activated receptor gamma

RESPUESTA ANÓMALA	ACTIVIDAD ALTERADA	77.44 %	CC	

Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

PRKCE protein kinase C epsilon

RESPUESTA NORMAL	ACTIVIDAD NORMAL	17.64 %	TT	

Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

PTGS2 prostaglandin-endoperoxide synthase 2

RESPUESTA ANÓMALA	ACTIVIDAD ALTERADA	9.61 %	CC	

Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

RYR1 ryanodine receptor 1

RESPUESTA NORMAL	ACTIVIDAD NORMAL	98.01 %	CC	

Utilizar dosis estándar sin riesgos adicionales.

VKORC1 vitamin K epoxide reductase complex subunit 1

SENSIBILIDAD ALTA	ACTIVIDAD PROMOTORA BAJA Y EXPRESIÓN GÉNICA DISMINUIDA	15.21 %	AA	

Cambio de tratamiento o ajuste de dosis a evaluar por el médico.

FECHA: 00/00/0000

Médico Solicitante:
Médico Solicitante

Elaborado por:
Responsable Técnico