

**ФИО**

**Пол:** Жен  
**Возраст:** 55 лет  
ИНЗ: 999999999  
Дата взятия образца: 01.01.2022  
Дата поступления образца: 01.01.2022  
Врач: 21.01.2022  
Дата печати результата: 21.01.2022

Исследование	Результат	Комментарий
CYP2C9 (430 C>T)	<b>с/с</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к индивидуальным особенностям метаболизма некоторых препаратов не обнаружен.
CYP2C9 (1075 A>C)	<b>а/а</b>	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к индивидуальным особенностям метаболизма некоторых препаратов не обнаружен.

**Внимание!** В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru/c> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

## Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

**Ф.И.О.**, 1967 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью исследования генетического фактора нарушения детоксикации 1-я фаза биотрансформации. Анализ наличия полиморфизмов в гене цитохрома CYP2C9 R450 с целью выявления генетических маркёров повышенного риска развития побочных реакций при применении лекарственных препаратов, связанных с нарушением их метаболизма (профиль № 7261СУ).

Ген **CYP2C9** обеспечивает выработку фермента цитохрома 2C9. Этот фермент, являющийся одним из ферментов системы детоксикации организма, участвует в метаболизме варфарина, аценокумарола и ряда других препаратов (толбутамид, лозартан, глипизид, фенитоин, ибупрофен).

Мутация с.430С>Т (CYP2C9\*2) гена CYP2C9 ведёт к замене аминокислоты аргинина на цистеин в положении 144 полипептидной цепи, а мутация с.1075А>С (CYP2C9\*3) – к замене аминокислоты изолейцина на лейцин в положении 359 белковой молекулы. Оба этих варианта характеризуются снижением активности CYP2C9 относительно нормального аллельного варианта, не содержащего мутаций (CYP2C9\*1). Уменьшение активности фермента у носителей вариантов CYP2C9\*2 и CYP2C9\*3 требует индивидуального подбора ряда препаратов, так как существует риск их передозировки с развитием осложнений, в том числе серьезного кровотечения, угрожающего жизни пациента.

CYP2C9 принимает участие в метаболизме и других лекарственных средств: пероральных сахароснижающих производных сульфонилмочевины, ненаркотических анальгетиков (теносикама, флубипрофена, лорноксикама, пироксиама, но не диклофенака и мелоксикама) и блокаторов рецепторов ангиотензина II – лозартана и ирбесартана. При назначении этих препаратов также рекомендуется исследование гена CYP2C9.

Проведено исследование полиморфизмов гена CYP2C9:

1. CYP2C9 (с.1075А>С) - А/А - вариант полиморфизма, предрасполагающий к индивидуальным особенностям метаболизма некоторых препаратов **не обнаружен**.
2. CYP2C9 (с.430С>Т) - С/С - вариант полиморфизма, предрасполагающий к индивидуальным особенностям метаболизма некоторых препаратов **не обнаружен**.

**Генотип CYP2C9: 1\*/1\***

Таким образом, активность фермента цитохрома 2C9 у обследуемой не снижена, поэтому **применение у неё фармакологических препаратов** (в том числе нестероидных противовоспалительных препаратов - ибупрофен, теносикам, напроксен, но не диклофенака) **возможно, начиная со стандартных возрастных норм**. Риск побочных эффектов при применении указанных выше препаратов не повышен по сравнению с популяционным.

Учитывая результаты генотипирования по гену CYP2C9 можно дать следующие рекомендации:

1. Метаболизм непрямого антикоагулянта варфарина и его аналогов не замедлен. Считается, что при обнаруженном генотипе по CYP2C9 средняя необходимая доза варфарина составляет 5,63 мг в сутки. Однако учитывая тот факт, что на метаболизм варфарина и его аналогов влияет ещё ряд факторов как генетической, так и средовой природы, для более точного расчета стартовой дозы варфарина см. [www.warfarindosing.org](http://www.warfarindosing.org).
2. При планировании терапии блокаторами рецепторов ангиотензина - лозартаном или ирбесартаном, следует выбрать первый, т. к. из этих двух препаратов именно лозартан будет способствовать наиболее выраженному лечебному эффекту.
3. Биотрансформация препаратов, метаболизируемых ферментом CYP2C9, не замедлена. В подобных случаях при отсутствии прочих факторов, влияющих на метаболизм назначаемого лекарственного средства, подбор терапии рекомендуют начинать со стандартных дозировок.
4. **Для принятия окончательного решения в отношении назначения какого-либо лекарственного средства рекомендуется очная консультация лечащего врача.**

В случае необходимости получения дополнительной информации по результатам исследования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача