

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 54 года
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
СYP2C9 (430 C>T)	с/с	Вариант полиморфизма, предрасполагающий к индивидуальным особенностям метаболизма некоторых препаратов не обнаружен.
СYP2C9 (1075 A>C)	а/а	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., 1968 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).

В заключении используются следующие термины:

Гомозиготное состояние (носительство) – состояние, когда оба гена в паре (все гены у человека парные) являются либо нормальными, либо мутантными.

Гетерозиготное состояние (носительство) – состояние, когда один ген из пары нормальный, а второй – несет в себе мутацию.

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, флупрофена, лорноксикама, пироксиама, но не диклофенака и мелоксикама) и блокаторов рецепторов ангиотензина II – лозартана и ирбесартана. При назначении этих препаратов также рекомендуется исследование гена CYP2C9.

В образце ДНК обследуемой проведено исследование полиморфизмов (мутаций) гена CYP2C9:

1. с.1075А>С (CYP2C9*3) - **мутация не выявлена** ни в гомо-, ни в гетерозиготном состоянии (вариант А/А)
2. с.430С>Т (CYP2C9*2) - **мутация не выявлена** ни в гомо-, ни в гетерозиготном состоянии (вариант С/С)

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:

1.1 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

1.2 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.

1.3 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.

1.4 Для принятия окончательного решения в отношении назначения какого-либо лекарственного средства рекомендуется очная консультация лечащего врача.

Приложение. Препараты, метаболизируемые с участием CYP2C9:

Противодиабетические средства - производные сульфаниламидов, толбутамид.

Блокаторы рецепторов ангиотензина: лозартан, ирбесартан.

Антикоагулянты кумаринового ряда: варфарин, амиодорон, фенацетин, диклофенак, напроксен, целикоксиб, ибупрофен, пироксикам, прогестерон, дезогестрел, аценокумарол, варфарин, пропофол, кандесартан, лозартан, ирбесартан, глипезид, омепразол, диазепам, amitриптилин, тамоксифен, вальпроаты.

Тетрациклин, Тиреоидные гормоны, Флуконазол, Ципрофлоксацин, Эритромицин.

При необходимости получения дополнительной информации по результатам обследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача