



Clara, tus genes nos
han dicho esto de ti
Test Farmacogenético



Perfil farmacogenético

La **farmacogenética** es un área de estudio que se encarga de evaluar el efecto que tienen las variantes genéticas en la respuesta a ciertos medicamentos.

Algunas variantes en el genoma pueden afectar directamente la función o expresión de genes involucrados en el metabolismo de determinados fármacos. Es por ello, que alteraciones en la asimilación de un medicamento pueden determinar de forma directa el éxito o el fracaso de un tratamiento, así como la seguridad del mismo.

Uno de los objetivos principales de la farmacogenética es obtener terapias adaptadas a cada individuo en base a su genética, lo que se conoce comúnmente como medicina personalizada o medicina de precisión. Los beneficios de emplear la medicina de precisión pueden verse reflejados en evitar pruebas de ensayo y error, un menor tiempo de tratamiento, la disminución de efectos adversos y el uso de la dosis óptima de medicamento.

¿Qué incluye el estudio?

El análisis de variantes en 17 genes asociados al metabolismo de distintas moléculas. La elección de los genes analizados se debe a la evidencia científica que relaciona las posibles variantes con el rendimiento o efecto adverso de estos en cada persona.

CACNA1S

CFTR

CYP2B6

CYP2C9

CYP2C19

CYP2D6

CYP3A5

CYP4F2

DPYD

CYP4F2

IFNL3

NUDT15

RYR1

SLCO1B1

TPMT

UGT1A1

VKORC1

¿Cómo interpretar tus resultados?

Introducción grupo farmacológico

Lista de moléculas relacionadas

Tus resultados

Grupo farmacológico

Relación de tus genes con el estudio

Tus recomendaciones

Tus resultados

Los anestésicos son compuestos que se usan para inducir y mantener el estado de anestesia que se caracteriza por su capacidad para producir pérdida de sensación táctil, dolor e incluso inducción al sueño. Estos medicamentos se utilizan en cirugías ambulatorias y de ingreso y pueden clasificarse en tres tipos según la zona que afecten: Locales, si se adormece una parte del cuerpo; regionales si se usa en áreas más grandes; o generales, si afectan a todo el cuerpo.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Desflurano
- Enflurano
- Halotano
- Isoflurano
- Sevoflurano
- Succinilcolina

Consulta el glosario de medicamentos para conocer qué marcas comerciales usan estos fármacos.

Gen	Genotipo	Interpretación
CACNA1S	WT/c3257G>A	Susceptibilidad a hipertermia maligna
RYR1	Sin variantes	Función normal

Clara, tu predisposición genética en respuesta a los anestésicos es:


















Recomendaciones para ti según tus genes




Tus resultados indican que presentas una genética compatible con susceptibilidad a hipertermia maligna debido a la presencia de alelos de riesgo en el gen **CACNA1S**. El uso de anestésicos volátiles y relajantes musculares está contraindicado en portadores de alelos de riesgo en este gen, por lo que su uso debe ser limitado a casos extraordinarios donde los beneficios sobrepasen los riesgos.

Actualmente existen anestésicos alternativos y eficaces para estos pacientes. **Antes de cualquier tratamiento, consulta a tu médico.**

En el glosario de medicamentos encontrarás el listado de las marcas comerciales que usan estos fármacos y así saber qué medicamentos debes evitar.

Resumen de tus resultados

Grupo farmacológico	Tu resultado	Página
Anestésicos		7
Anticoagulantes		8
Antidepresivos		9
Antieméticos		10
Antifúngicos		11
Antiplaquetarios		12
Antivirales		13
Anticancerígenos		14
Inmunosupresores		15
Antinflamatorios no esteroideos		16
Inhibidores bomba de protones		17
Analgésicos opioides		18
Estatinas		19
Fibrosis quística		20
Antipsicóticos		21

-  Predisposición para responder positivamente a este fármaco
-  Predisposición a que este fármaco tenga un efecto anormal en ti
-  Predisposición a que este fármaco tenga efectos dañinos en ti



Resultados

Tus resultados en referencia a: Anestésicos

Los anestésicos son compuestos que se usan para inducir y mantener el estado de anestesia, que se caracterizan por su capacidad para producir pérdida de sensación táctil, dolor e incluso inducción al sueño. Estos medicamentos se utilizan en cirugías ambulatorias y de ingreso y pueden clasificarse en tres tipos según la zona que afecten: locales, si se adormece una parte del cuerpo; regionales, si se usa en áreas más grandes; o generales, si afectan a todo el cuerpo.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Desflurano
- Enflurano
- Halotano
- Isoflurano
- Sevoflurano
- Succinilcolina

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Gen	Genotipo	Interpretación
<i>CACNA1S</i>	WT/WT	Metabolizador normal
<i>RYR1</i>	WT/WT	Función normal

Clara,
tu predisposición
genética en
respuesta a los
anestésicos es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu genotipo es consistente con un **fenotipo normal**. Estos resultados no eliminan la posibilidad de que seas susceptible a hipertermia maligna; además la causa genética de aproximadamente la mitad de casos de hipertermia maligna es desconocida.

Es por ello, que es necesario valorar la historia clínica, antecedentes familiares y realizar pruebas adicionales de laboratorio para el uso correcto de anestésicos volátiles y relajantes musculares. **Consulta a tu médico antes de iniciar algún tratamiento.**

Tus resultados en referencia a: Anticoagulantes

Los anticoagulantes son agentes que previenen la formación y evitan el crecimiento de los trombos, generando así una sangre más “líquida”. Los anticoagulantes afectan a la conocida como “cascada de coagulación”, que consiste en una serie de eventos de activación y desactivación de proteínas que controlan el riego sanguíneo de forma que se pueda reducir la pérdida de sangre cuando hay un daño en un vaso sanguíneo.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Acenocumarol
- Fenprocumon
- Warfarina

Gen	Genotipo	Interpretación
CYP2C9	*1/*1	Metabolizador normal
CYP4F2	*1/3*	Metabolizador intermedio
VKORC1	H2/H7	Desconocido

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición genética en respuesta a los anticoagulantes es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu genotipo es consistente con un **metabolizador intermedio**. Estudios sugieren que un metabolismo deficiente de la enzima CYP4F2 puede requerir de un aumento de dosis para lograr los efectos anticoagulantes de la warfarina y el acenocumarol.

La warfarina, el acenocumarol y el fenprocumon son anticoagulantes de uso común y presentan una gran variabilidad de respuesta entre diferentes individuos. De acuerdo a tu genotipo, se puede hacer uso de la dosis estándar con un monitoreo y ajuste de dosis (posiblemente aumento de dosis) en base a la ratio internacional normalizada. Antes del empleo de anticoagulantes se aconseja tomar en cuenta los factores clínicos y genéticos. **Consulta a tu médico antes de iniciar algún tratamiento.**

Tus resultados en referencia a: Antidepresivos

Los antidepresivos son fármacos moduladores del comportamiento o psicotrópicos que generalmente se utilizan para tratar trastornos afectivos como la depresión o la ansiedad, pero también se usan en trastornos de conducta alimentaria y alteraciones del control de los impulsos. En general las moléculas afectadas por los genes estudiados serán antidepresivos tricíclicos que tienen la función de inhibir selectivamente la recaptación de la serotonina, hormona popularmente conocida como la "hormona de la felicidad" y que tiene influencia en nuestro estado de ánimo.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Amitriptilina
- Citalopram
- Clomipramina
- Desipramina
- Doxepina
- Imipramina
- Sertralina

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Gen	Genotipo	Interpretación
<i>CYP2C19</i>	*1/*2	Metabolizador intermedio
<i>CYP2D6</i>	*1/*1	Metabolizador normal

Clara,
tu predisposición
genética en
respuesta a los
antidepresivos es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu genotipo es consistente con un metabolizador intermedio para el gen *CYP2C19* y metabolizador normal para el gen *CYP2D6*, por lo que se recomienda el uso de la dosis estándar en terapias con los antidepresivos citalopram, escitalopram, sertralina, clomipramina, amitriptilina, imipramina y doxepina. **Consulta a tu médico antes de iniciar algún tratamiento.**

Tus resultados en referencia a: Antieméticos

Los antieméticos son usados para controlar las náuseas y los vómitos que pueden ocurrir en procesos de quimioterapia y que podrían llegar a suspender el tratamiento. Existen 3 tipos de antieméticos dependiendo del receptor en el que ejercen su acción: antagonistas o bloqueadores selectivos de los receptores de serotonina, antagonistas o bloqueadores del receptor de la sustancia P y antihistamínicos. Los antieméticos presentados en este informe son del tipo antagonistas de los receptores de serotonina, que se ha comprobado que son los más eficaces de esta clase de fármaco.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Ondansetron
- Tropisetron

Gen	Genotipo	Interpretación
<i>CYP2D6</i>	*1/*1	Metabolizador normal

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición
genética en
respuesta a los
antieméticos es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu genotipo indica que presentas un **metabolismo normal de la enzima CYP2D6**. La enzima CYP2D6 se expresa en hígado y en cerebro, y se encarga del metabolismo de múltiples fármacos que incluyen los antieméticos. Al presentar una función normal de la enzima, se sugiere administrar la dosis estándar del antiemético ondansetron y tropisetron. **Consulta a tu médico antes del inicio de cualquier terapia.**

Tus resultados en referencia a: Antifúngicos

Los medicamentos antifúngicos o antimicóticos son un tipo de antibióticos usados para el tratamiento de infecciones causadas por hongos. Existen diferentes mecanismos de acción para los antifúngicos pero el objetivo principal es afectar a los mecanismos de reproducción o supervivencia de los hongos retrasando el crecimiento de estos o incluso eliminándolos.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Voriconazol

Gen	Genotipo	Interpretación
CYP2C19	*1/*2	Metabolizador intermedio

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición
genética en
respuesta a los
antifúngicos es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu resultado muestra que tu genotipo es compatible con **un metabolismo intermedio de la enzima CYP2C19**. La enzima CYP2C19 está involucrada en el metabolismo de moléculas importantes que incluyen los antimicóticos. Al presentar un genotipo compatible con un metabolismo intermedio de la enzima CYP2C19, se recomienda el empleo de la dosis estándar para el uso del antimicótico voriconazol. **Consulta a tu médico antes de someterte a algún tratamiento.**

Tus resultados en referencia a: Antiplaquetarios

Similar a los anticoagulantes, los antiplaquetarios son fármacos bloqueadores de los mecanismos que producen la agregación de células plaquetarias, sin embargo, estos evitan a toda costa la formación de coágulos mientras que los anticoagulantes suelen hacer más lento el proceso de formación del coágulo.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Clopidogrel

Gen	Genotipo	Interpretación
<i>CYP2C19</i>	*1/*2	Metabolizador intermedio

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

**Clara,
tu predisposición
genética en
respuesta a los
antiplaquetarios es:**



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu resultado muestra que tu genotipo es compatible **con un metabolismo intermedio de la enzima CYP2C19**. La enzima CYP2C19 tiene un papel importante en el metabolismo de múltiples moléculas que incluye a los antiplaquetarios. Al tener un genotipo compatible con un metabolismo intermedio de la enzima CYP2C19, se recomienda evitar el uso del antiplaquetario clopidogrel y utilizar alternativas, tales como prasugrel o ticagrelor si no hay contraindicaciones. **Consulta a tu médico antes de iniciar cualquier terapia.**

Tus resultados en referencia a: Antivirales

Los antivirales y antirretrovirales son agentes usados para tratar infecciones víricas e infecciones por retrovirus como el Virus de la Inmunodeficiencia Humana (VIH). Estos suelen actuar bloqueando la replicación del material genético viral para evitar la replicación de los propios virus.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Atazanavir
- Efavirenz
- Nevirapina
- Peginterferonalfa-2a
- Peginterferon alfa-2b
- Ribavirina
- Telaprevir

Gen	Genotipo	Interpretación
<i>CYP2B6</i>	*1/*6	Metabolizador intermedio
<i>IFNL3</i>	rs12979860 (C/T)	Respuesta no favorable
<i>UGT1A1</i>	*1/*60	Metabolizador normal

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición
genética en
respuesta a los
antivirales es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu resultado muestra que presentas un **metabolismo intermedio de la enzima CYP2B6**. Con este genotipo puedes presentar reacciones adversas al tratamiento con efavirenz, usando contra el VIH, por lo que podría ser necesario ajustar la dosis o utilizar terapias alternativas. Tu genotipo en el **gen IFNL3 coincide con una respuesta no favorable** al uso de los antivirales PEG-interferon alfa 2, PEG-interferon alfa 2B y ribavirina. Se ha observado que pacientes con este genotipo, tratados con PEG-interferon y ribavirina solamente, tienen un 30% de probabilidad de tener una respuesta virológica sostenida con 48 semanas de tratamiento. En algunos pacientes (aprox. el 50%) puede emplearse una terapia más corta (24 semanas) si el ARN del virus de la hepatitis C ya no es detectable en la semana 8 del tratamiento. Para la enzima **UGT1A1** presentas una **función normal** por lo que no hay contraindicaciones para el uso de atazanavir, usado contra el VIH, ya que la ictericia es poco frecuente en este genotipo. **Te recomendamos consultar a tu médico antes de iniciar cualquier tratamiento con estos antivirales.**

Tus resultados en referencia a: Anticancerígenos

Los anticancerígenos, también conocidos como antineoplásicos, son fármacos usados en quimioterapia y su función es inhibir o prevenir el crecimiento descontrolado de células o tejidos anormales en el organismo.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Capcitabina
- Fluorouracilo
- Irinotecan
- Mercaptopurina
- Tamoxifeno
- Tioguanina

Gen	Genotipo	Interpretación
<i>CYP2D6</i>	*1/*1	Metabolizador normal
<i>DPYD</i>	Sin variantes	Metabolizador normal
<i>NUDT15</i>	*1/*1	Metabolizador normal
<i>TPMT</i>	*1/*1	Metabolizador normal
<i>UGT1A1</i>	*1/*60	Metabolizador normal

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición
genética en
respuesta a los
anticancerígenos es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu genotipo indica que presentas un **metabolismo normal de la enzima CYP2D6**, por lo que para el empleo de tamoxifen se puede usar la dosis estándar, evitando el uso de inhibidores de CYP2D6. Al presentar un **metabolismo normal de la enzima DPYD**, se sugiere el uso de la dosis estándar para capecitabina y fluorouracilo. Así mismo, al presentar un **genotipo de metabolizador normal para las enzimas NUDT15 y TPMT**, se aconseja la dosis estándar para el uso de mercaptopurina, azatioprina y tioguanina. Finalmente, para un **genotipo asociado a una función normal de la enzima UGT1A1** no hay recomendaciones específicas para el empleo de irinotecan. **Consulta a tu médico antes de iniciar cualquier tratamiento.**

Tus resultados en referencia a: Inmunosupresores

Los inmunosupresores son fármacos que tratan de inhibir o reducir la función inmune de nuestro organismo, ya sea bloqueando la síntesis de ADN en células del sistema inmune o reduciendo los linfocitos T o linfocitos T colaboradores. Estos fármacos se usan en procesos de trasplantes para evitar que el sistema inmune ataque los órganos trasplantados.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Tacrolimus
- Siponimod

Gen	Genotipo	Interpretación
CYP2C9	*1/*1	Metabolizador normal
CYP3A5	*3/*3	Metabolizador deficiente

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición
genética en
respuesta a los
inmunosupresores
es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu resultado es compatible con una función normal de la enzima CYP2C9, con pocas probabilidades de presentar deficiencias en esta enzima por lo que se recomienda un tratamiento con la dosis estándar del inmunosupresor siponimod. En el caso de la enzima CYP3A5, **presentas un diplotipo correspondiente a un metabolismo deficiente**. Para el uso de tacrolimus, se aconseja un tratamiento inicial con la dosis estándar con un monitoreo constante del tratamiento para evaluar si se requiere de un ajuste de dosis. **Consulta a tu médico antes de cualquier tratamiento con cualquiera de los medicamentos mencionados.**

Tus resultados en referencia a: Antiinflamatorios no esteroideos

Los antiinflamatorios son medicamentos que se usan para prevenir o disminuir la inflamación de un tejido afectado por lesión o enfermedad, así como aliviar el dolor y la fiebre. También son un tratamiento común para los problemas de salud crónicos, como la artritis y el lupus. Los antiinflamatorios no esteroideos son algunos de los analgésicos más utilizados en adultos y actúan mediante la inhibición de la enzima ciclooxigenasa.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Celecoxib
- Flurbiprofen
- Ibuprofeno
- Lomoxicam
- Meloxicam
- Piroxicam
- Tenoxicam

Gen	Genotipo	Interpretación
CYP2C9	*1/*1	Metabolizador normal

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición
genética en
respuesta a los
antiinflamatorios es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu resultado es compatible con una **función normal de la enzima CYP2C9**. La enzima CYP2C9 se encarga del metabolismo de múltiples moléculas, y conforme a tus resultados, eres portador de un genotipo con pocas probabilidades de presentar deficiencias en esta enzima. Por tanto, para los antiinflamatorios no esteroideos celecoxib, frubiprofeno, ibuprofeno, lornoxicam, piroxicam, tenoxicam y meloxicam se sugiere el uso de las dosis estándar. **Consulta a tu médico antes del inicio de cualquier tratamiento.**

Tus resultados en referencia a: Inhibidores de la bomba de protones

Los inhibidores de la bomba de protones son un tipo de medicamentos que reducen la cantidad de ácido gástrico que producen las glándulas que se encuentran en las paredes estomacales. Están indicados para el alivio de los síntomas del reflujo gástrico, el tratamiento de úlceras duodenales y gástricas y los daños en el esófago causados por los síntomas de reflujo.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Dexlansoprazol
- Lanzoprazol
- Omeprazol
- Pantoprazol
- Rabeprazol

Gen	Genotipo	Interpretación
CYP2C19	*1/*2	Metabolizador intermedio

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

**Clara,
tu predisposición
genética en respuesta
a los inhibidores de
bomba de protones es:**



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu resultado muestra que tu genotipo es compatible con un **metabolismo intermedio de la enzima CYP2C19**. La enzima CYP2C19 está involucrada en el metabolismo de los inhibidores de la bomba de protones. Al presentar un genotipo compatible con un metabolismo intermedio de la enzima CYP2C19, se recomienda para el uso de lansoprazol, dexlansoprazol, omeprazol y pantoprazol; iniciar el tratamiento con la dosis estándar con una reducción del 50% de la dosis en terapias mayores a 12 semanas monitoreando su eficacia. **Consulta a tu médico antes de someterte a algún tratamiento.**

Tus resultados en referencia a: Analgésicos opioides

Los analgésicos son compuestos que reducen o alivian dolores de diversos tipos. En el caso concreto de los analgésicos opioides, estos tienen la capacidad de unirse a receptores opioides, los cuales se ha visto que están relacionados con la percepción del dolor. Así, se genera una respuesta celular que induce a la analgesia y al sueño.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Codeína
- Fentanilo
- Hidrocodona
- Tramadol

Gen	Genotipo	Interpretación
CYP2D6	*1/*1	Metabolizador normal

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición
genética en respuesta
a los analgésicos
opioides es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu genotipo indica que presentas un metabolismo normal de la enzima CYP2D6. La enzima CYP2D6 se expresa en hígado y en cerebro, y se encarga del metabolismo de múltiples fármacos, entre ellos los analgésicos opioides. Al presentar una función normal de la enzima, se aconseja el uso de la dosis estándar de estos analgésicos. **Consulta a tu médico antes del inicio de cualquier terapia.**

Tus resultados en referencia a: Estatinas

Las estatinas o inhibidores de la enzima HmG-CoA reductasa son un tipo de fármaco usado para reducir el nivel de colesterol en sangre. Se usa cuando las dietas y el ejercicio no consiguen reducir el nivel de colesterol. Las estatinas basan su mecanismo de acción en reducir la producción de colesterol de baja densidad o LDL.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Atorvastina
- Fluvastatin
- Lovastatina
- Pravastatina
- Pitavastatina
- Rosuvastatina
- Simvastatin

Gen	Genotipo	Interpretación
<i>SLCO1B1</i>	*1A/*1A	Función normal

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición
genética en respuesta
a las estatinas es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tus resultados indican que no presentas alelos de riesgo en el gen *SLCO1B1* asociados con riesgo a miopatías debido al empleo de estatinas usada en el control del colesterol LDL. El gen *SLCO1B1* está involucrado en el transporte de varios compuestos xenobióticos incluidas las estatinas que regulan los niveles de colesterol. Al no tener variantes que afecten la función de este gen, se recomienda el uso de la dosis estándar de estatinas (simvastatina, atorvastatina, fluvastatina, lovastatina, pitavastatina, pravastatina, rosuvastatina). **Consulta a tu médico antes del inicio de cualquier tratamiento.**

Tus resultados en referencia a: Tratamiento de fibrosis quística

La fibrosis quística es una enfermedad autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen que codifica para la proteína CFTR. La producción de un moco espeso obstruye los conductos de los órganos y provoca susceptibilidad a infecciones, daño pulmonar, insuficiencia pancreática y desnutrición.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Ivacaftor

Gen	Genotipo	Interpretación
CFTR	Sin variantes	Sin respuesta a Ivacaftor

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición
genética en respuesta
al tratamiento de
fibrosis quística es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tus resultados muestran que **presentas una función normal del gen CFTR**, por lo que presentas un genotipo que **no es compatible con el uso de ivacaftor**. El ivacaftor es un medicamento utilizado para el tratamiento de la fibrosis quística. Al presentar alelos no responden al uso de ivacaftor, se recomienda evitar el uso de este medicamento. **Consulta a tu médico antes del inicio de cualquier tratamiento.**

Tus resultados en referencia a: Antipsicóticos

Los antipsicóticos o neurolepticos son medicamentos que se usan para tratar los síntomas de enfermedades relacionadas con la psicosis. La psicosis abarca tres tipos de fenómenos que pueden afectar tanto a la capacidad de pensar como a los cinco sentidos: alucinaciones, delirios y demencia. Estos medicamentos controlan la producción de sustancias químicas en el cerebro que conllevan a los fenómenos mencionados.

Fármacos relacionados con los genes analizados:

- Aripiprazol
- Haloperidol
- Risperidona
- Zuclopentixol

Gen	Genotipo	Interpretación
<i>CYP2D6</i>	*1/*1	Metabolizador normal

Consulta el glosario de medicamentos para conocer que marcas comerciales usan estos fármacos.

Clara,
tu predisposición
genética en
respuesta a los
antipsicóticos es:



Recomendaciones para ti según tus genes

Tu genotipo indica que presentas un **metabolismo normal de la enzima CYP2D6**. La enzima CYP2D6 se expresa en cerebro, y tiene un papel en el metabolismo de antipsicóticos. Al no presentar variantes que alteren la función de la enzima, no hay recomendaciones particulares para el uso de antipsicóticos, por lo que se sugiere emplear la dosis estándar para las moléculas aripiprazol, haloperidol, risperidona y zuclopentixol. **Consulta a tu médico antes de iniciar algún tratamiento.**

Contexto y metodología

El ADN es nuestro libro de instrucciones y contiene más de 3.000 millones de letras A,T,C y G ordenadas unas detrás de las otras en unas estructuras llamadas cromosomas y almacenadas en cada una de nuestras células del organismo.

Cada uno de nosotros presenta 46 cromosomas: 23 heredados por parte de nuestro padre y 23 de nuestra madre. En estos cromosomas encontramos los genes, segmentos del ADN que codifican para proteínas o enzimas, es decir, para las moléculas que llevan a cabo las funciones que permiten que nuestros órganos y tejidos funcionen con normalidad. Cuando se produce un cambio en alguna de las letras del ADN aparecen las variantes genéticas, variantes de riesgo o mutaciones. Estas variantes pueden, a veces, interferir en el correcto funcionamiento de las proteínas, impidiendo o disminuyendo su actividad y provocando la aparición de síntomas clínicos en la persona portadora.

El genotipo de este informe se obtiene a través de la plataforma de microarrays de hibridación Axiom PMDA Plus de Thermofisher. De forma breve, esta tecnología consiste en matrices de dos dimensiones que contienen miles de pequeños fragmentos de ADN conocidos como sondas. Dichas sondas provienen de la síntesis de ADN y contienen secuencias con variantes genéticas previamente estudiadas. La muestra biológica del paciente es marcada fluorescentemente e hibridada a dichas matrices y la fluorescencia producida por la hibridación es procesada por herramientas bioinformáticas (en este caso se ha utilizado el software Axiom Analysis Suite v5.1) para su interpretación. En específico, las variantes evaluadas en este estudio han sido relacionadas con la respuesta y el metabolismo de importantes moléculas para el tratamiento de ciertas condiciones y patologías. En específico, en este estudio se ha incluido el análisis de variantes genéticas seleccionadas según los niveles más altos de evidencia científica (niveles 1 y 2 de la base de datos PharmaGKB) relacionadas con la respuesta y el metabolismo de importantes moléculas para el tratamiento de ciertas condiciones y patologías.

Glosario: Genes (Parte 1 de 3)

Gen Descripción

CACNA1S	El gen <i>CACNA1S</i> codifica para una proteína que forma parte de una estructura conocida como canal de calcio. Los canales de calcio son proteínas que se localizan en la membrana celular y permiten la entrada selectiva de calcio para iniciar distintos procesos celulares. En particular, los canales <i>CACNA1S</i> se encuentran en el músculo esquelético y participan en el acoplamiento del proceso de excitación-contracción de las fibras musculares. Estos canales suelen interactuar con otros canales de calcio conocidos como receptores de ryanodina1 (RYR1).
CFTR	El gen <i>CFTR</i> se le conoce como regulador transmembranal de la conductancia de la fibrosis quística. <i>CFTR</i> codifica para una proteína que forma parte de un canal de la membrana de las células que producen moco, sudor, saliva, lágrimas y enzimas digestivas. Este canal permite la entrada y salida de iones cloruro a las células, lo que permite el movimiento de moléculas de agua en los tejidos para permitir la formación de mucosas, y que sirven de barrera protectora de algunos órganos. Además de ello, regula la función de otros canales necesarios para un funcionamiento correcto de otros órganos como el páncreas y los pulmones.
CYP2B6	El gen <i>CYP2B6</i> es conocido como miembro 6 de la subfamilia B de la familia 2 de la superfamilia de citocromo P450 y se expresa en el hígado. Esta clase de proteínas están implicadas en la catalización del metabolismo de fármacos y en la síntesis de colesterol, esteroides y otros lípidos. Este miembro en particular metaboliza endocannabinoides (ácidos grasos) y esteroides. Participa en el metabolismo oxidativo de xenobióticos y modula la señalización del sistema endocannabinoide, un sistema de neurotransmisores que regula la homeostasis del cuerpo.
CYP2C9	El gen <i>CYP2C9</i> es conocido como miembro 9 de la subfamilia C de la familia 2 de la superfamilia de citocromo P450. Esta clase de proteínas están implicadas en la catalización del metabolismo de fármacos y en la síntesis de colesterol, esteroides y otros lípidos. Este miembro está implicado en el metabolismo de sustratos endógenos, principalmente ácidos grasos y esteroides. Contribuye en la farmacocinética del metabolismo de fármacos como la warfarina, el diclofenaco, la fentoína, la tolbutamida y el losartán.
CYP2C19	El gen <i>CYP2C19</i> es conocido como miembro 19 de la subfamilia C de la familia 2 de la superfamilia de citocromo P450. Esta clase de proteínas están implicadas en la catalización del metabolismo de fármacos y en la síntesis de colesterol, esteroides y otros lípidos. Participa en el metabolismo de xenobióticos incluyendo anticonvulsivos, omeprazol, diazepam, propranolol y algunos barbitúricos.
CYP2D6	El gen <i>CYP2D6</i> es conocido como miembro 6 de la subfamilia D de la familia 2 de la superfamilia de citocromo P450. Esta clase de proteínas están implicadas en la catalización del metabolismo de fármacos y en la síntesis de colesterol, esteroides y otros lípidos. Este miembro participa en el metabolismo de antidepresivos, antipsicóticos, analgésicos, antitusivos, agentes bloqueadores beta adrenérgicos, antiarrítmicos y antieméticos.

Glosario: Genes (Parte 2 de 3)

Gen Descripción

CYP3A4	El gen <i>CYP3A4</i> es conocido como miembro 4 de la subfamilia A de la familia 3 de la superfamilia de citocromo P450. Esta clase de proteínas están implicadas en la catalización del metabolismo de fármacos y en la síntesis de colesterol, esteroides y otros lípidos. Este miembro participa en el metabolismo de múltiples compuestos que incluyen paracetamol, codeína, diazepam, cloroquina, algunos esteroides y carcinógenos.
CYP3A5	El gen <i>CYP3A5</i> es conocido como miembro 6 de la subfamilia B de la familia 3 de la superfamilia de citocromo P450. Esta clase de proteínas están implicadas en la catalización del metabolismo de fármacos y en la síntesis de colesterol, esteroides y otros lípidos. Este miembro está implicado en el metabolismo de algunos fármacos y de hormonas sexuales como la testosterona y la progesterona.
CYP4F2	El gen <i>CYP4F2</i> es conocido como miembro 2 de la subfamilia F de la familia 4 de la superfamilia de Citocromo P450. Esta clase de proteínas están implicadas en la catalización del metabolismo de fármacos y en la síntesis de colesterol, esteroides y otros lípidos. Esta enzima controla la inactivación y degradación de leucotrieno B4, el cual es un potente regulador de la inflamación. Este miembro en particular está implicado en el metabolismo de las vitaminas E y K, siendo esta última un factor determinante en la coagulación sanguínea. Participa en la asimilación de compuestos tales como la warfarina y el acenocumarol.
DPYD	El gen <i>DPYD</i> , conocido como deshidrogenasa de dihidropirimidina, codifica para una enzima implicada en la ruptura de uracilos y timinas (nucleótidos del ADN) innecesarios. Las moléculas resultantes de la ruptura son desechadas o usadas en otros procesos celulares.
IFNL3	El gen <i>IFNL3</i> , llamado interferón lambda 3, es un gen que codifica para una citoquina con funciones antivirales, antitumorales e inmunomoduladoras. Esta citoquina participa en la respuesta antiviral en tejidos epiteliales y tiene una función significativa en la defensa antiviral inmune del epitelio intestinal.
NUDT15	El gen hidrolasa Nudix 15, <i>NUDT15</i> , codifica para una enzima que pertenece a la superfamilia de las hidrolasas nudix que catalizan la hidrólisis de nucleótidos difosfato, los cuales se forman debido al daño oxidativo, y pueden inducir despereamiento durante la replicación celular originando transversiones en el ADN.

Glosario: Genes (Parte 3 de 3)

Gen Descripción

RYR1

El gen *RYR1*, llamado receptor 1 de rianodina, es un gen que codifica para la formación de un canal que tiene gran implicación en la coordinación de la contracción y relajación del músculo esquelético. Los canales *RYR1* se localizan en una membrana que rodea a las células musculares que se conoce como retículo sarcoplasmático. El retículo sarcoplasmático reserva iones de calcio cuando los músculos están en reposo. En respuesta a ciertas señales, los canales *RYR1* liberan iones de calcio del retículo sarcoplasmático al fluido celular, lo cual produce un incremento en las concentraciones de calcio permitiendo que el músculo se contraiga.

SLCO1B1

El gen *SLCO1B1*, conocido como miembro 1B1 de la familia de transportadores de soluto que transportan aniones orgánicos, es un gen que se encarga de transportar compuestos desde la sangre al hígado para que estos puedan ser desechados por el cuerpo. Estos compuestos pueden ser desde bilirrubina (sustancia que se produce cuando los glóbulos rojos se descomponen) a hormonas, así como toxinas y fármacos tales como las estatinas que se usan para regular los niveles de colesterol en el cuerpo.

TPMT

El gen *TPMT* codifica para una enzima llamada tiopurina metiltransferasa (TPMT) que lleva a cabo la S-metilación de compuestos aromáticos. Esta enzima está especializada en el metabolismo de fármacos conocidos como tiopurinas. Las tiopurinas son compuestos que se prescriben para los tratamientos de múltiples tipos de cáncer ya que funcionan como inhibidoras del sistema inmune. En particular, la enzima TPMT se encarga de inactivar a las tiopurinas para convertirlas en compuestos inactivos y no tóxicos.

UGT1A1

El gen *UGT1A1* es miembro de la familia de las UDP glucuronosiltransferasas. Este gen codifica una enzima que cataliza la reacción de glucuronidación, que es la unión de ácido glucurónico a ciertas moléculas. *UGT1A1* es la única enzima que añade ácido glucurónico a la bilirrubina (sustancia que se produce cuando los glóbulos rojos se descomponen) convirtiéndola en un compuesto ausente de toxicidad para que sea excretada por el cuerpo.

VKORC1

El gen *VKORC1* es un gen que codifica para la subunidad 1 del complejo epóxido reductasa de la vitamina K. La enzima *VKORC1* se produce en el hígado y participa en la activación de proteínas encargadas del proceso de formación de coágulos mediante la conversión de la vitamina K a una forma que activa a estas proteínas.

Glosario: Medicamentos(Parte 1 de 7)

Medicamento (ATC)	Descripción	Nombres comerciales*
Desflurano (NA1AB07)	El desflurano es un anestésico general inhalado de corta duración en comparación con el resto de anestésicos ya que el organismo lo procesa de forma más rápida. Este anestésico también es destacado entre el resto porque se ha visto que la incorporación de iones flúor en su aplicación disminuye su toxicidad. Reduce la actividad del sistema cardiaco limitando sin peligro la contracción del músculo cardiaco y, a su vez, reduciendo la presión sanguínea.	Suprane
Enflurano (NA1AB07)	El enflurano es un anestésico general inhalado que, además de usarse en cirugías de diversos tipos, es famoso por utilizarse como analgésico en partos y como anestésico en cesáreas. Además, es conocido entre el resto por incrementar la actividad convulsiva. A efectos del sistema cardiaco su comportamiento es muy parecido al del desflurano y el isoflurano disminuyendo la actividad cardiaca.	Ethrane
Halotano (N01AB04)	El enflurano es un anestésico general inhalado que, además de usarse en cirugías de diversos tipos, es famoso por utilizarse como analgésico en partos y como anestésico en cesáreas. Además, es conocido entre el resto por incrementar la actividad convulsiva. A efectos del sistema cardiaco su comportamiento es muy parecido al del desflurano y el isoflurano disminuyendo la actividad cardiaca.	Fluorano y Halotano líquido
Isoflurano (N01AB06)	El isoflurano es un anestésico general inhalado conocido porque tiene baja probabilidad de mostrar efectos secundarios adversos y se ha comprobado que los pacientes suelen despertar más rápido si se ha aplicado Isoflurano que si se aplica halotano o enflurano.	Aerrane, Forane e Isoflurano Inibsa
Metoxiflurano (N02BG09)	El metoxiflurano es un anestésico inhalado que actualmente no es muy usado en procesos quirúrgicos, sin embargo, sus elevadas propiedades analgésicas hacen que se utilice para controlar el dolor principalmente en traumatismos.	Penthrox
Sevoflurano (N01AB08)	El sevoflurano es un anestésico general inhalado que puede usarse sin necesidad de aplicar anestésicos intravenosos. Es uno de los anestésicos más populares en niños debido a que su olor es más agradable que el resto de los anestésicos. Actúa de forma similar al enflurano y al desflurano en el sistema cardiaco.	Sevorane
Succinilcolina (M03AB01)	A diferencia del resto de anestésicos anteriores que se encargan de inducir y mantener el estado de adormilación típico de la anestesia, la succinilcolina es un relajante del musculo esquelético que se usa en combinación con anestésicos en procesos de intubación, ventilación mecánica y cirugías. Su función es la de bloqueador neuromuscular y provoca una parálisis de muy corta duración (3-5 minutos) y progresiva del músculo.	Anectine y Mioflex
Acenocumarol (B01AA07)	La Vitamina K se conoce como la "Vitamina de la coagulación" y sin ella la sangre no sería capaz de formar coágulos. El acenocumarol es un bloqueador de la producción de esta vitamina, por lo que se usa para prevenir los efectos adversos de los trombos. El bloqueo de la producción de vitamina K rompe la cascada de coagulación para reducir la frecuencia y extensión de la formación del trombo. El objetivo más importante que tiene este medicamento es prevenir el aumento y la migración de trombos venosos que pueden provocar embolias pulmonares y trombos formados en el corazón que pueden migran al cerebro dando lugar a infartos cerebrales.	Sintrom
Fenprocumon		

Glosario: Medicamentos (Parte 2 de 7)

Medicamento (ATC)	Descripción	Nombres comerciales*
Amitriptilina (N06AA09)	La amitriptilina es un antidepresivo recetado en el tratamiento de depresión y ansiedad que a veces acompaña a los episodios de depresión. Este medicamento tiene propiedades analgésicas puede indicarse para el control de ataques neuropáticos y migrañas. También puede usarse en cuadros de colon irritable, trastornos del sueño, diabetes neuropática, agitación y fibromialgia. Este antidepresivo además inhibe la recaptación de noradrenalina aumentando su concentración y su recepción en la neurona.	Deprelio y Tryptizol
Citalopram (N06AB04)	El citalopram es un antidepresivo indicado para tratar los síntomas de depresión severa. Además, se puede usar en el tratamiento de la disfunción sexual, estrés post-traumático, abuso de etanol, trastorno obsesivo compulsivo (TOC), ansiedad o fobia social y diabetes neuropáticas.	Calton, Citalvir, Prisdal, Relapaz, Seregre y Seropram
Clomipramina (N06AA04)	La clomipramina es uno de los antidepresivos que se ha comprobado que tienen mayor eficacia en el tratamiento del trastorno obsesivo compulsivo (TOC) y otras enfermedades con componentes obsesivos-compulsivos tales como Tourette, esquizofrenia y depresión entre otros. Inhibe la recaptación de serotonina y noradrenalina aumentando los procesos de neurotransmisión serotoninérgica. También pueden ser usados en episodios depresivos, dolor crónico, narcolepsia y cataplexia, eyaculación precoz y síndrome premenstrual.	Anafranil, Praminex y Clomicalm
Desipramina (N06AA01)	La desipramina es un antidepresivo usado principalmente en el tratamiento de depresión, pero también puede ser recetado para controlar dolores neuropáticos, agitación, insomnio y trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH). Los estudios indican que inhibe la recaptación de noradrenalina en terminación nerviosas noradrenérgicas y la recaptación de serotonina en nervios del sistema nervioso central.	Aerrane, Forane e Isoflurano Inibsa
Doxepina (N06AA12)	La doxepina es un antidepresivo con propiedades ansiolíticas y se usa en el tratamiento de depresión, ansiedad, insomnio y trastornos maniaco-depresivos. Este antidepresivo se ha visto que funciona como bloqueador selectivo del receptor de histamina 1.	Norpramin y Pertofrane
Imipramina (N06AA02)	La imipramina además de ser indicada para tratar trastornos depresivos también se suele usar ampliamente en el tratamiento de incontinencia urinaria infantil. Se ha comprobado que este medicamento también es eficaz en el tratamiento de trastornos del pánico, TDAH, bulimia nerviosa, episodios depresivos agudos en trastornos bipolares y esquizofrenia, estrés postraumático y para controlar los síntomas de neuralgias y neuropatías diabéticas dolorosas. Este antidepresivo tricíclico tiene propiedades farmacológicas similares a la amitriptilina y la doxepina y destaca por su mayor afinidad por los transportadores de recaptación de serotonina frente a los de noradrenalina.	Trofanil y Trodranil Pamoato
Sertralina (N06AB06)	La sertralina es un antidepresivo comúnmente usado como inhibidor selectivo de la recaptación de serotonina. Se requieren de varias semanas de terapia para ver sus efectos, sin embargo presenta una mayor tolerancia que otros antidepresivos con altos niveles de náusea, visión borrosa y otros efectos secundarios no deseados. La sertralina está indicada para el manejo de enfermedades depresivas, trastorno obsesivo-compulsivo, pánico, disforia premenstrual y trastorno de ansiedad social.	Altisben, Aremis, Aserin y Besitran
Ondansetron (A04AA01)	El ondansetron es el antagonista selectivo de los receptores de serotonina por excelencia. Controla los vómitos y las náuseas causadas por fármacos citotóxicos en procesos de quimioterapia, radioterapia o cirugía.	Zofran, Yatroz, Carvyx y Zofran Zydys

Glosario: Medicamentos (Parte 3 de 7)

Medicamento (ATC)	Descripción	Nombres comerciales*
Clopidogrel (B01AC04)	El clopidogrel es un inhibidor de la formación de plaquetas indicado para evitar la formación de coágulos en accidentes vasculares periféricos, coronarios y cerebrovasculares. Hay estudios que demuestran que la propiedad antiplaquetaria reduce el riesgo de infarto de miocardio e ictus con una eficacia mayor que la aspirina.	Plavix, Iscover, Vatoud, Maboclop, Agrelan y Acepamin
Atazanavir (J05AE08)	El atazanavir es un antirretroviral inhibidor de proteasas que actúa en combinación con otros antirretrovirales en el tratamiento de la infección por VIH. Su función es disminuir la concentración de VIH en la sangre para evitar el desarrollo del síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA).	Ebotaz y Reyataz
Efavirenz (J05AR06)	El efavirenz es un inhibidor de la transcriptasa inversa usado para el tratamiento y la prevención de la infección por VIH. Su función, similar a la del atazanavir es reducir la concentración de VIH en sangre.	Atripla, Stocrin, Sustiva y Symfi
Nevirapina (J05AR05)	La nevirapina es un inhibidor de la transcriptasa reversa que se usa en combinación con análogos de nucleósidos para el tratamiento y la prevención de la infección por VIH y el desarrollo de SIDA. Se usa de esta forma debido a que el virus puede llegar a desarrollar resistencia a este fármaco y puede limitar el tiempo durante el cual este medicamento es efectivo.	Viramune
Peginterferon alfa-2a (L03AB11)	El peginterferon alfa-2a es un tipo de interferón recombinante humano usado para estimular la respuesta antiviral innata en tratamientos contra algunos cánceres, herpes genital y hepatitis B y C.	Roferon A
Peginterferon alfa-2b (L03AB10)	El peginterferon alfa-2b es un tipo de interferón recombinante humano que al igual que el alfa-2a, se usa para estimular la respuesta antiviral innata en tratamientos contra algunos cánceres, herpes genital y hepatitis B y C.	Introna
Ribavirina (J05AP01)	La ribavirina es un antiviral que consiste en un nucleósido de guanosina sintético y que suele ser recetado para tratar algunas formas de hepatitis C. La ribavirina interfiere en la formación de ARN mensajero viral mediante la inhibición de la enzima ARN polimerasa y evita la consecuente replicación del material genético viral.	Rebetol y Copegus
Telaprevir (J05AP02)	El telaprevir es un inhibidor de la proteasa viral NS3/4A que usualmente se usa en combinación con ribavirina, peginterferon alfa-2a y peginterferon alfa-2b como tratamiento contra el virus de la hepatitis C. La inhibición de esta proteasa viral evita la replicación del material viral del virus causante de la hepatitis C y reduce su cantidad en el organismo.	Incivo
Capecitabina (L01BC06)	La capecitabina es un antineoplásico cuya función es inhibir el metabolismo y la síntesis de DNA y reducir el crecimiento del tejido tumoral. Está indicado para el uso en tratamientos de cáncer de mama con metástasis que no mejora con otros tratamientos, cáncer de colon y cáncer colorrectal con principio de metástasis.	Xeloda

Glosario: Medicamentos (Parte 4 de 7)

Medicamento (ATC)	Descripción	Nombres comerciales*
Mercaptopurina (L01BB02)	La mercaptopurina es un antineoplásico que consiste en un inhibidor del metabolismo de las purinas del ADN. Se usa en el tratamiento de leucemias linfocíticas agudas por su capacidad de interferir en la síntesis del ADN. Se usa en combinación con otros medicamentos en la eliminación de tumores. También puede ser usado en el tratamiento de enfermedades inflamatorias intestinales como enfermedad de Crohn y colitis ulcerosa.	Purinethol
Tamoxifeno (L02BA01)	El tamoxifeno es un bloqueador de estrógenos usado en tratamiento de cáncer de mama positivo para receptores de estrógeno y para prevenir la incidencia de este tipo de cáncer en personas con riesgo elevado de desarrollarlo.	Nolvadex y Soltamox
Tioguanina (L01BB03)	La tioguanina es un agente antineoplásico químicamente similar a las purinas del ADN usado para inducir y consolidar la remisión o eliminación tumoral en pacientes con leucemias no linfocíticas agudas.	Thioguanine Tabloid
Tacrolimus (L04AD02)	El tacrolimus es un agente inmunosupresor generalmente usado para la reducción de la actividad del sistema inmune tras un trasplante de manera que no se produzca un rechazo del órgano. También se utiliza en el tratamiento de casos severos de dermatitis atópica y vitiligo.	Protopic
Siponimod (L04AA42)	El siponimod es un medicamento indicado para el tratamiento de la esclerosis múltiple aprobado por la FDA y por la EMA muy recientemente. Su función principal es la de eliminar la inflamación del sistema nervioso central producida en la esclerosis múltiple mediante la reducción de la concentración de linfocitos.	Mayzent
Celecoxib (M01AH01)	El celecoxib es un antiinflamatorio inhibidor selectivo de la ciclooxigenasa que se ha visto que tiene eficacia para tratar enfermedades como la artritis reumatoide, dolor agudo, síntomas menstruales, osteoartritis y poliposis adenomatosa familiar	Celebex y Artilog
Flurbiprofen (M01AE09)	El flurbiprofen es un antiinflamatorio inhibidor de la ciclooxigenasa con actividad analgésica y antipirética generalmente indicado para su uso en el tratamiento de los síntomas provocados en la artritis reumatoide, la osteoartritis y la espondilitis anquilosante. También se usa en intervenciones oculares.	Froben y Strefen
Ibuprofeno (M01AE01)	El ibuprofeno es un popular antiinflamatorio no esteroideo inhibidor de la ciclooxigenasa usado para el tratamiento del dolor leve y moderado, fiebre e inflamación. Su amplio uso se debe a que adicionalmente posee propiedades analgésicas y antipiréticas (capacidad de tratar la fiebre).	Algidrin, Alogesia, Brufen, Dersino, Dolorac, Doltra, Espidifen, Ibufen, Pirexin, Gelofeno, etc.
Lomoxicam (M01AC05)	El lomoxicam es un antiinflamatorio no esteroideo de la clase oxicam, con propiedades analgésicas, antiinflamatorias y antipiréticas.	

Glosario: Medicamentos (Parte 5 de 7)

Medicamento (ATC)	Descripción	Nombres comerciales*
Piroxicam (M01AC01)	Piroxicam es un antiinflamatorio inhibidor de la ciclooxigenasa indicado para el tratamiento de artritis reumatoide y osteoartritis y usado también para trastornos del músculo esquelético, dismenorrea menstrual y dolor post-operatorio. Este antiinflamatorio, a diferencia del resto de oxicames, no reduce la fiebre.	Feldene y Feldene Flas
Tenoxicam (M01AC02)	El tenoxicam es un antiinflamatorio inhibidor de la ciclooxigenasa con propiedades analgésicas que se utiliza para tratar dolores en reumatismos inflamatorios crónicos y ciertas artrosis dolorosas.	Reutenox
Dexlansoprazol (A02BC06)	El dexlansoprazol es un inhibidor de la bomba de protones recomendado generalmente para el tratamiento de úlceras gastrointestinales, el reflujo gastroesofágico, la erradicación del <i>Helicobacter</i> y el tratamiento de condiciones hipersecretorias como el síndrome de Zollinger-Ellison. Su función es inhibir la producción de ácido gástrico.	Dexilant
Lansoprazol (A02BC03)	El lansoprazol es un inhibidor de la bomba de protones que reduce la secreción de ácidos gástricos aliviando los efectos de las úlceras gastrointestinales, los síntomas de la enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE) y elimina infecciones de <i>Helicobacter pylori</i> junto con un tratamiento de antibióticos.	Estomil, Lanzol, Opiren, Monolium, Pasgram flas, Protoneer y Pro Ulco
Omeprazol (A02BC01)	El omeprazol es un inhibidor de la bomba de protones utilizado como tratamiento en trastornos relacionados con excreción alterada de ácidos gástricos, entre los que se incluyen ERGE, úlceras pépticas y otras enfermedades causadas por esta formación excesiva y anormal de ácidos gástricos. Es el inhibidor de la bomba de protones más conocido por ser el más económico.	Arapride, Audazol, Aulcer, Belmazol, Ceprandal, Dolintol, Elgam, Losec, Novek, Omapren, Ulceral y Zimor
Pantoprazol (A02BC02)	El pantoprazol es un inhibidor de la bomba de protones indicado para el control de la ERGE, la prevención de formación de úlceras por el uso de antiinflamatorios y para el tratamiento de patologías hipersecretoras. Se puede usar también para tratar la infección por <i>Helicobacter pylori</i> .	Alapanzol, Anagastro, Citrel, Pamproton, Pantecta y Ulcotenal
Rabeprazol (A02BC04)	El rabeprazol es un inhibidor de la bomba de protones con funciones y aplicaciones muy similares a los indicados anteriormente (ERGE, infección por <i>Helicobacter</i> , prevención de daño gastrointestinal por uso de antiinflamatorios esteroideos, etc...)	Pariet
Codeína (N02AA79)	La codeína es un analgésico que interacciona con un receptor opioide y que posee propiedades sedativas, hipnóticas, antinocioceptivas y antiperistálticas. Se usa para tratar dolores desde moderados a severos, pero su uso más común suele ser como antitusivo.	Codeisan, Flusan codeína, Histaverin, Notusin y Toseina
Fentanilo (N02AB03)	El fentanilo es un fuerte analgésico opioide, de efecto rápido y mucho más potente que la morfina que se usa durante la anestesia y en el tratamiento de dolor irruptivo oncológico y crónico.	Durogesic y Fentanest

Glosario: Medicamentos (Parte 6 de 7)

Medicamento (ATC)	Descripción	Nombres comerciales*
Tramadol (N02AJ13)	El tramadol es un analgésico opioide de estructura química similar a la codeína y a la morfina y está generalmente indicado para disminuir el dolor de moderado a severo en adultos. También actúa como inhibidor selectivo de recaptación de serotonina y noradrenalina de manera similar a un antidepresivo.	Adolonta, Gelotradol, Tioner, Tradonal Retard y Zytram
Atorvastatina (C10AA05)	La atorvastatina es una estatina que se caracteriza por una elevada vida media de su actividad farmacológica de forma que se puede tomar en el momento del día que se desee. El resto de estatinas deben tomarse en la cena o antes de dormir. Es la más usada si las estatinas más potentes no son eficaces o no se toleran. Puede reducir hasta un 55% el colesterol unido a lipoproteínas de baja densidad.	Cardyl, Colator, Prevencor, Thervan, Zarator
Fluvastatina (C10AA04)	La fluvastatina es una estatina que destaca porque es metabolizada por una enzima similar a las que metaboliza la lovastatina, la simvastatina y la atorvastatina pero diferente. Se ha visto que es quizás la más débil de las estatinas cuando se utilizan dosis bajas.	Digaril, Lescol, Loposit, Lymetel y Vaditon
Lovastatina (C10AA02)	La lovastatina es la única estatina que debe tomarse junto con alimentos debido a que esto aumenta su absorción.	Aterkey, Colesvir, Liposcler, Mevacor, Nergadan y Taucor
Pravastatina (C10AA03)	La pravastatina es una de las estatinas más potentes. Destaca junto a la rosuvastatina y la pitavastatina porque no se metabolizan mediante el citocromo P450.	Bristacol, Lipemol, Liplat, Minuscusol, Prareduct y Pritadol
Pitavastatina (C10AA08)	La pitavastatina es probablemente la tercera estatina más potente y destaca por sus bajas interacciones con otros fármacos comparado con otras estatinas de forma que puede utilizarse en pacientes de riesgo, ancianos y personas con otras enfermedades.	Alipza y Livazo
Rosuvastatina (C10AA07)	La rosuvastatina es la estatina más potente por delante de la atorvastatina y su peculiar metabolismo permite reducir los riesgos de interacción con otros fármacos. Puede reducir hasta un 60% el colesterol unido a lipoproteínas de baja densidad.	Crestor y Ezallor
Simvastatina (C10AA01)	La simvastatina es una estatina usada en el tratamiento de las hiperlipidemias (entre ellas la hipercolesterolemia) tratando de reducir la acumulación de colesterol total, lipoproteína de baja densidad (LDL-C), apolipoproteína B (ApoB) y triglicéridos, al mismo tiempo que trata de aumentar la lipoproteína de alta densidad (HDL-C).	Icosin, Arudel, Belmalip, Colemin, Glutasey, Histop, Lipociden, Pantok y Zocor
Ivacaftor (R07AX02)	El ivacaftor es un fármaco usado contra la fibrosis quística provocada por la mutación G551D en el gen que codifica para la proteína CFTR. La mutación G551D altera el mecanismo de intercambio de iones, pero la capacidad de producir suficiente cantidad de proteína no se ve afectada significativamente. Ivacaftor actúa como potenciador de la capacidad de apertura de CFTR. Este medicamento se administra tanto como monoterapia como en combinación con otros fármacos contra esta enfermedad.	Kalydec

Glosario: Medicamentos (Parte 7 de 7)

Medicamento (ATC)	Descripción	Nombres comerciales*
Aripiprazol (N05AX12)	El aripiprazol es un antipsicótico que se usa en un rango bastante amplio de enfermedades psicóticas como esquizofrenia, bipolaridad, depresiones muy severas y síndrome de Tourette. Se ha comprobado que controla también las conductas irritables en personas con autismo.	Abilify, Abilify Maintena y Aristada
Haloperidol (N05AD01)	El haloperidol es un antipsicótico indicado para tratar esquizofrenia y síntomas de agitación o tics motrices, irritabilidad y delirio en enfermedades con episodios de psicosis. El mecanismo de acción del haloperidol se basa en reducir la excitación anormal del cerebro, y se ha visto que es eficaz a la hora de tratar problemas de conducta que no son tratables en terapia psicológica.	Haldol
Risperidona (NA05AX08)	La risperidona es un antipsicótico usado para controlar los síntomas de la esquizofrenia, los episodios maníacos o maniaco-depresivos y la irritabilidad en niños con autismo.	Risperdal
Zuclopentixol (N05AF05)	El zuclopentixol es un antipsicótico indicado para el tratamiento de crisis de psicosis aguda en pacientes con enfermedades psicóticas como la esquizofrenia que muestran agitación o agresividad.	Clopixol

Glosario: Haplotipos evaluados

Gen	Haplotipos
<i>CACNA1S</i>	WT,c.520C>T,c.3257G>A
<i>CFTR</i>	WT,F508delCTT,G551D
<i>CYP2B6</i>	*1,*2,*5,*6,*7,*8,*11,*12,*13,*14,*15,*16,*17,*19,*20,*21,*22,*24,*25,*26,*27,*28,*35,*36,*37,*38
<i>CYP2C9</i>	*1,*2,*3,*4B,*5,*6,*7,*8,*9,*10,*12,*13,*16,*18,*22,*23,*24,*25,*26,*27,*28,*35
<i>CYP2C19</i>	*1,*2,*3,*4,*5,*6,rs9332094C,*9,*10,*11,*12,*13,*15,*16,*17,*18,*19,*20,*21,*23,*24,*25,*26,*29,*30,*31,*32,*34,*36,*38,*39,*40,*42,*43,*44,*45,*46,*47,*48,*49,*50,*51,*52,*53,*54,*55,*56,*57,*58
<i>CYP2D6</i>	*1,*8,*14,*18,*31,*55,*62,*75,*5
<i>CYP3A4</i>	*1,*2,*3,*4,*5,*6,*7,*8,*9,*10,*11,*12,*13,*14,*15,*16,*17,*18,*19,*20,*22,*23
<i>CYP3A5</i>	*1,*2,*3,*3G,*4,*5,*6,*7,*8,*2+3
<i>CYP4F2</i>	*1,*2,*3,*2+3
<i>DPYD</i>	c.=,c.61C>T,c.295_298delTCAT,c.557A>G,c.703C>T,c.1129-5923C>G,c.1156G>T,c.1679T>G,c.1898delC,c.1905+1G>A,c.2846A>T,c.2983G>T
<i>IFNL3</i>	rs12979860C,rs12979860T
<i>NUDT15</i>	*1,*3
<i>RYR1</i>	WT,p.1571V+3933C,c.103T>C,c.418G>A,c.487C>T,c.742G>A,c.742G>C,c.1021G>A,c.1021G>C,c.1565A>C,c.1565A>G,c.1840C>T,c.1841G>T,c.6487C>T,c.6488G>A,c.6488G>C,c.6502G>A,c.6617C>G,c.6617C>T,c.7007G>A,c.7025A>G,c.7048G>A,c.7063C>T,c.7124G>C,c.7300G>A,c.7304G>A,c.7354C>T,c.7360C>T,c.7361G>A,c.7372C>T,c.7373G>A,c.11708G>A,c.12310G>A,c.14387A>G,c.14477C>T,c.14497C>T,c.14545G>A,c.14582G>A,c.14693T>C
<i>SLCO1B1</i>	*1A,*1B,*2,*3,*4,*5,*6,*7,*8,*9,*11,*13,*14,*15,*16,*17,*18,*21,*23,*24,*25,*26,*27,*28,*29,*30,*31,*32,*33
<i>TPMT</i>	*1,*2,*3A,*3B,*3C,*3D,*4,*5,*6,*7,*8,*9,*10,*11,*12,*13,*14,*15,*16,*17,*18,*19,*20,*21,*23,*24,*25,*26,*27,*28,*29,*30,*31,*33,*34,*35,*36,*37
<i>UGT1A1</i>	*1,*60,*28+60+80+93,*28+60+80,*36+60,*6,*60+80,*27,*27+28+60+80+93,*27+28+60+80,*28
<i>VKORC1</i>	H6,H1,H2,H3,H4,H7,H9

Referencias (Parte 1 de 2)

- Annotation of DPWG Guideline for siponimod and CYP2C9. PharmGKB. 2021.
- Annotation of Swissmedic Label for acenocoumarol and CYP2C9. PharmGKB. 2021.
- Bell GC. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guideline for CYP2D6 genotype and use of ondansetron and tropisetron. *Clin Pharmacol Ther.* 2017 Aug;102(2):213-218.
- Birdwell KA. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guidelines for CYP3A5 Genotype and Tacrolimus Dosing. *Clin Pharmacol Ther* 2015 Jul;98(1):19-24.
- Carpenter D. et al. The role of CACNA1S in predisposition to malignant hyperthermia. *BMC Med Genet* 2009 Oct 13;10:104.
- Cerezo-Manchado JJ. et al. Effect of VKORC1, CYP2C9 and CYP4F2 genetic variants in early outcomes during acenocoumarol treatment. *Pharmacogenomics.* 2014 May;15(7):987-96.
- Clancy JP. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for ivacaftor therapy in the context of CFTR genotype. *Clin Pharmacol Ther* 2014 Jun;95(6):592-7.
- Cooper-DeHoff RM et al. The Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline for SLCO1B1, ABCG2, and CYP2C9 genotypes and Statin-Associated Musculoskeletal Symptoms. *Clin Pharmacol Ther.* 2022 Feb 12.
- CPIC Guideline for Fluoropyrimidines and DPYD. PharmGKB 2021.
- Dean L. Fluorouracil Therapy and DPYD Genotype. *Medical Genetics Summaries.* 2021.
- Desta Z. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for CYP2B6 and Efavirenz-Containing Antiretroviral Therapy. *Clin Pharmacol Ther.* 2019 Oct;106(4):726-733.
- Gammal RS. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for UGT1A1 and Atazanavir Prescribing. *Clin Pharmacol Ther.* 2016 Apr;99(4):363-9.
- Goetz M. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for CYP2D6 and Tamoxifen Therapy. *Clin Pharmacol Ther.* 2018 May;103(5):770-777.
- Gonsalves SV, et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for the Use of Potent Volatile Anesthetic Agents and Succinylcholine in the Context of RYR1 or CACNA1S Genotypes. *Clin Pharmacol Ther.* 2019 Jun;105(6):1338-1344.
- Hicks JK. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline (CPIC) for CYP2D6 and CYP2C19 Genotypes and Dosing of Tricyclic Antidepressants: 2016 Update. *Clin Pharmacol Ther.* 2017 Jul;102(1):37-44.
- Hicks JK. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for CYP2D6 and CYP2C19 Genotypes and Dosing of Selective Serotonin Reuptake Inhibitors. *Clin Pharmacol Ther.* 2015 Aug;98(2):127-34.

Referencias (Parte 2 de 2)

- Johnson JA. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for Pharmacogenetics-Guided Warfarin Dosing: 2017 Update. *Clin Pharmacol Ther.* 2017 Sep;102(3):397-404.
- Karnes JH. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for CYP2C9 and HLA-B Genotypes and Phenytoin Dosing: 2020 Update. *Clin Pharmacol Ther.* 2021 Feb;109(2):302-309.
- Krews KR. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for cytochrome P450 2D6 genotype and codeine therapy: 2014 update. *Clin Pharmacol Ther.* 2014 Apr;95(4):376-82.
- Lee CR. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline for CYP2C19 Genotype and Clopidogrel Therapy: 2022 Update. *Clin Pharmacol Ther.* 2022 Jan 16.
- Lima JJ. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for CYP2C19 and Proton Pump Inhibitor Dosing. *Clin Pharmacol Ther.* 2021 Jun; 109(6): 1417-1423.
- McDermott J H. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline for the Use of Aminoglycosides Based on MT-RNR1 Genotype. *Clin Pharmacol Ther.* 2022 Feb;111(2):366-372.
- Monnier N. et al. Malignant-hyperthermia susceptibility is associated with a mutation of the alpha 1-subunit of the human dihydropyridine-sensitive L-type voltage-dependent calcium-channel receptor in skeletal muscle. *Am J Hum Genet.* 1997 Jun;60(6):1316-25.
- Moriyama B. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guidelines for CYP2C19 and Voriconazole Therapy. *Clin Pharmacol Ther.* 2017 Jul; 102 (1):45-51.
- Muir AJ. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for IFNL3 (IL28B) genotype and PEG interferon- α -based regimens. *Clin Pharmacol Ther.* 2014 Feb;95(2):141-6.
- Ramsey LB. et al. The clinical pharmacogenetics implementation consortium guideline for SLCO1B1 and simvastatin-induced myopathy: 2014 update. *Clin Pharmacol Ther.* 2014 Oct;96(4):423-8.
- Relling MV. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline for Thiopurine Dosing Based on TPMT and NUDT15 Genotypes: 2018 Update. *Clin Pharmacol Ther.* 2019 May;105(5):1095-1105.
- Theken K. et al. Clinical Pharmacogenetics Implementatio Consortium Guideline (CPIC) for CYP2C9 and Nonsteroidal Anti-Inflammatory Drugs. *Clin Pharmacol Ther.* 2020 Aug;108(2):191-200.
- Swen JJ. et al. Pharmacogenetics: from bench to byte – an update of guidelines. *Clin Pharmacol Ther* 2011 May;89(5):662-73.

El test de farmacogenética es una herramienta de apoyo a la decisión clínica destinada a reducir los riesgos de reacciones adversas a medicamentos y fracaso terapéutico.

Este test genético no reemplaza las guías de prescripción existentes ni constituye, por sí sólo, un diagnóstico o consejo médico. En ningún caso cambies de medicamento sin la aprobación previa de un médico.

Este informe está basado exclusivamente en los resultados de una muestra de ADN procedente de mucosa bucal. La respuesta a un medicamento puede verse influida por factores no evaluados en este informe por lo que el resultado de la aplicación de un determinado tratamiento puede ser diferente de lo previsto en este informe.

La interpretación de los resultados está fundamentada en los conocimientos científicos disponibles a la fecha de emisión de este informe. La interpretación de los resultados podría cambiar a lo largo del tiempo debido a la aportación de nuevos conocimientos científicos.

BYGENS Análisis genéticos S.L. no se responsabilizará del uso que dé la parte contratante del informe, o de las acciones que tome en consecuencia de las recomendaciones derivadas de los resultados de este estudio.