



Результат исследования

ФИО:
Дата рождения:
Пол:
Дата взятия биоматериала:
Дата регистрации:
Врач:
Биоматериал: кровь



Номер образца:
Отделение / карта: /Страховая
компания: N/A
№ полиса:

Исследование **Скорость метаболизма ксенобиотиков (лекарственных средств) - стандартный**

Фенотип **Метаболизм лекарственных средств**

Ген	CYP2C19 Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 19
Функция гена	CYP2C19 кодирует белок - член семейства цитохрома P450, являющийся клинически важным ферментом. CYP2C19 является ферментом 1 фазы детоксикации ксенобиотиков; метаболизирует широкий спектр препаратов, таких, как противосудорожное средство Мефенитоин; противоязвенное средство Омепразол; ряд антидепрессантов; противо-малярийный препарат Прогуанил. Субстрат: Антидепрессанты (Циталопрам, Кломипрамин, Мокломебид), некоторые нейролептики, Бензодиазепины (Диазепам) и ингибиторы протонной помпы (Лансопразол, Омепразол), Клопидогрел, Мефенитоин.
Вариант	CYP2C19 (CYP2C19*2; c.681G>A; p.Pro227=; P227P; rs4244285)
Генотип	*1/*1
Риск	EM
Кат	№S-0219/01
Ген	CYP2C19 Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 19
Функция гена	CYP2C19 кодирует белок - член семейства цитохрома P450, являющийся клинически важным ферментом. CYP2C19 является ферментом 1 фазы детоксикации ксенобиотиков; метаболизирует широкий спектр препаратов, таких, как противосудорожное средство Мефенитоин; противоязвенное средство Омепразол; ряд антидепрессантов; противо-малярийный препарат Прогуанил. Субстрат: Антидепрессанты (Циталопрам, Кломипрамин, Мокломебид), некоторые нейролептики, Бензодиазепины (Диазепам) и ингибиторы протонной помпы (Лансопразол, Омепразол), Клопидогрел, Мефенитоин.
Вариант	CYP2C19 (CYP2C19*3; W212X; p.Trp212Ter; c.636G>A; rs4986893)
Генотип	*1/*1
Риск	EM
Кат	№S-0219/02
Ген	CYP2C19 Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 19
Функция гена	CYP2C19 кодирует белок - член семейства цитохрома P450, являющийся клинически важным ферментом. CYP2C19 является ферментом 1 фазы детоксикации ксенобиотиков; метаболизирует широкий спектр препаратов, таких, как противосудорожное средство Мефенитоин; противоязвенное средство Омепразол; ряд антидепрессантов; противо-малярийный препарат Прогуанил. Субстрат: Антидепрессанты (Циталопрам, Кломипрамин, Мокломебид), некоторые нейролептики, Бензодиазепины (Диазепам) и ингибиторы протонной помпы (Лансопразол, Омепразол), Клопидогрел, Мефенитоин.
Вариант	CYP2C19 (CYP2C19*17; c.-806C>A; rs12248560)
Генотип	*1/*17
Риск	IM
Кат	№S-0219/03



Ген **CYP2C9** Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 9
Функция гена Ген CYP2C9 кодирует белок - член суперсемейства цитохрома P450 (монооксигеназы, катализируют множество реакций; участвуют в метаболизме лекарств и холестерина, стероидов и других липидов). Он находится в эндоплазматическом ретикулуме, его экспрессия индуцируется рифампицином. Белок участвует в процессинге и транспорте белков, метаболизме стероидных гормонов и жирных кислот. Этот фермент метаболизирует многие ксенобиотики, включая фенитоин, толбутамид, ибупрофен и S-варфарин.

Вариант CYP2C9 (CYP2C9*2; c.430C>T; p.Arg144Cys; rs1799853) **Кат №S-0043/01**
Генотип *1/*1
Риск EM

Ген **CYP2C9** Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 9
Функция гена Ген CYP2C9 кодирует белок - член суперсемейства цитохрома P450 (монооксигеназы, катализируют множество реакций; участвуют в метаболизме лекарств и холестерина, стероидов и других липидов). Белок находится в эндоплазматическом ретикулуме и участвует в процессинге и транспорте белков, метаболизме стероидных гормонов и жирных кислот. CYP2C9 отвечает за метаболизм Варфарина, Фентоина, Диклофенака, Ибупрофена, Толбутамида, Тербинафина; Тамоксифена и других лекарственных средств.

Вариант CYP2C9 (CYP2C9*3; c.1075A>C; p.Ile359Leu; rs1057910) **Кат №S-0043/02**
Генотип *1/*1
Риск Среднепопуляционный

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
CYP2C19	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 19	CYP2C19 (CYP2C19*2; c.681G>A; p.Pro227=; P227P; rs4244285)	*1/*1	EM
CYP2C19	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 19	CYP2C19 (CYP2C19*3; W212X; p.Trp212Ter; c.636G>A; rs4986893)	*1/*1	EM
CYP2C19	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 19	CYP2C19 (CYP2C19*17; c.-806C>A; rs12248560)	*1/*17	IM
CYP2C9	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 9	CYP2C9 (CYP2C9*2; c.430C>T; p.Arg144Cys; rs1799853)	*1/*1	EM
CYP2C9	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 9	CYP2C9 (CYP2C9*3; c.1075A>C; p.Ile359Leu; rs1057910)	*1/*1	Среднепопуляционный

Заключение

CYP2C19(CYP2C19 (CYP2C19*2; c.681G>A; p.Pro227=; P227P; rs4244285))

CYP2C19 это один из основных ферментов, ответственных за эпоксидирование различных длинноцепочечных полиненасыщенных жирных кислот с образованием эпоксидных продуктов, которые действуют как сигнальные агенты. CYP2C19 участвует в метаболизме большого количества клинически значимых лекарств и классов лекарств, таких как антидепрессанты, бензодиазепины, мефенитоин, ингибиторы протонной помпы (ИПП) и антиагрегантный препарат клопидогрель. А также метаболизирует канцерогены табачных продуктов. Вариант c.681G>A ассоциирован с отсутствием активности CYP2C19 и, следовательно, с появлением нежелательных реакций и побочных эффектов при применении препаратов, являющихся субстратами CYP2C19. Также вариант c.681G>A ассоциирован с повышением риска развития онкологических заболеваний. Выявленный генотип *1/*1 варианта c.681G>A гена CYP2C19 связан с нормальной активностью фермента.



CHROMOLAB

Научно-лабораторный комплекс

CYP2C19(CYP2C19 (CYP2C19*3; W212X; p.Trp212Ter; c.636G>A; rs4986893))

CYP2C19 это один из основных ферментов, ответственных за эпексидирование различных длинноцепочечных полиненасыщенных жирных кислот с образованием эпексидных продуктов, которые действуют как сигнальные агенты. CYP2C19 участвует в метаболизме большого количества клинически значимых лекарств и классов лекарств, таких как антидепрессанты, бензодиазепины, мексифенитоин, ингибиторы протонной помпы (ИПП) и антиагрегантный препарат клопидогрель. А также метаболизирует канцерогены табачных продуктов. Вариант с.636G>A ассоциирован с отсутствием активности CYP2C19 и, следовательно, с появлением нежелательных реакций и побочных эффектов при применении препаратов, являющихся субстратами CYP2C19. Также вариант с.636G>A ассоциирован с повышением риска развития онкологических заболеваний. Выявленный генотип *1/*1 варианта с.636G>A гена CYP2C19 связан с нормальной активностью фермента.

CYP2C19(CYP2C19 (CYP2C19*17; с.-806C>A; rs12248560))

CYP2C19 это один из основных ферментов, ответственных за эпексидирование различных длинноцепочечных полиненасыщенных жирных кислот с образованием эпексидных продуктов, которые действуют как сигнальные агенты. CYP2C19 участвует в метаболизме большого количества клинически значимых лекарств и классов лекарств, таких как антидепрессанты, бензодиазепины, мексифенитоин, ингибиторы протонной помпы (ИПП) и антиагрегантный препарат клопидогрель. А также метаболизирует канцерогены табачных продуктов. Вариант с.-806C>T ассоциирован с повышением активности CYP2C19 и, следовательно, с повышением скорости детоксикации ксенобиотиков. Выявленный генотип *1/*17 варианта с.-806C>T гена CYP2C19 связан повышенной активностью фермента. Более низкие концентрации лекарственных веществ могут быть причиной неэффективности выбранной терапии. Начинать лечение с рекомендуемой терапевтической дозы; если пациент не отвечает на терапию, рассмотреть альтернативные препараты, не метаболизирующиеся CYP2C19.

CYP2C9(CYP2C9 (CYP2C9*2; с.430C>T; p.Arg144Cys; rs1799853))

Ген CYP2C9 кодирует белок - член суперсемейства цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, связанные с метаболизмом лекарственных средств и синтезом холестерина, стероидов и других липидов. Печеночный CYP2C9 отвечает за окисление до 15-20 % всех лекарств, подвергающихся метаболизму фазы I. Внепеченочные формы метаболизируют эндогенные соединения. Вариант с.430C>T гена CYP2C9 ассоциирован со снижением активности фермента. Вариант может быть связан с повышенным риском побочных реакций при применении при применении препаратов, являющихся субстратами CYP2C9, и влияет на выбор терапевтической дозы. Выявленный генотип *1/*1 варианта с.430C>T гена CYP2C9 связан с нормальной активностью фермента.

CYP2C9(CYP2C9 (CYP2C9*3; с.1075A>C; p.Leu359Leu; rs1057910))

Ген CYP2C9 кодирует белок - член суперсемейства цитохрома P450. Белки цитохрома P450 представляют собой монооксигеназы, которые катализируют многие реакции, связанные с метаболизмом лекарственных средств и синтезом холестерина, стероидов и других липидов. Печеночный CYP2C9 отвечает за окисление до 15-20 % всех лекарств, подвергающихся метаболизму фазы I. Внепеченочные формы метаболизируют эндогенные соединения. Вариант с.1075A>C гена CYP2C9 ассоциирован с отсутствием активности фермента. Вариант может быть связан с повышенным риском нежелательных реакций и побочных эффектов при применении препаратов, являющихся субстратами CYP2C9. Выявленный генотип *1/*1 варианта с.1075A>C гена CYP2C9 связан с нормальной активностью фермента.



CHROMOLAB

Научно-лабораторный комплекс

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: