

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 25 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР и MLPA



Генетические исследования

Анализ	Результат	Комментарий
Генотип CYP2D6 и активность фермента	Нормальный уровень активности фермента CYP2D6.	

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 25 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР и MLPA



Анализ	Результат	Комментарий
Генотип CYP2C19 и активность фермента	Нормальный уровень активности фермента CYP2C19. Промежуточный уровень активности фермента CYP2C19.	Гены CYP2C19 и CYP2D6 кодируют изофермент 2C19 системы цитохрома P450 и изофермент 2D6, которые участвуют в метаболизме эндогенных и экзогенных органических соединений и, преимущественно, лекарственных препаратов. Форма изофермента 2C19 принимает непосредственное участие в метаболизме и утилизации некоторых некоторых трициклических антидепрессантов - амитриптилин, кломипрамин, доксепин, имипрамин, тримипрамин, а форма изофермента 2D6 - амитриптилин, нортриптилин, кломипрамин, доксепин, имипрамин, тримипрамин, дезипрамин. Полиморфизмы данных генов напрямую влияют на уровень активности фермента, повышая или снижая его. Аллельные формы генов CYP2C19*1/*1 и CYP2D6 *1/*1 обуславливают нормальную активность фермента (нормальный метаболизм), при которой концентрация препаратов в плазме соответствует заявленной производителем препаратов. В гене CYP2D6 выявляются следующие аллели: *3, *4, *5, *6, *9, *10, *41, а также дупликация гена. В гене CYP2C19 выявляются следующие аллели: *2, *3, *17. Нужно отметить, что в данном исследовании не выявляются аллели, которые не влияют на активность ферментов, а также редкие аллели. Ряд полиморфизмов генов CYP2C19 и CYP2D6 могут изменять активность ферментов. Некоторые полиморфизмы (дупликации гена или активирующие мутации в промоторе) могут увеличивать уровень активности фермента (ультрабыстрый метаболизм). В этом случае стандартной дозы препарата не будет достаточно для достижения клинического эффекта из-за слишком быстрой переработки препарата. Полиморфизмы также могут снижать активность ферментов цитохрома P450, напорядок снижая ее (сниженный метаболизм) или полностью деактивируя фермент (медленный метаболизм). В этом случае стандартная доза препарата будет вызывать развитие побочных эффектов из-за очень высоких концентраций препарата в плазме. Нужно отметить, что на уровень препарата в плазме помимо генотипа изофермента может влиять широкий спектр других факторов: состояние печени и почек пациента, прием других препаратов, а также сопутствующие заболевания. Интерпретация клинической значимости полиморфизмов проводится в соответствии с рекомендациями Консорциума Клинического Внедрения Фармакогенетических тестов (Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium) и Голландской Рабочей Группы по Фармакогенетическим тестам (Dutch Pharmacogenetics Working Group). Представленную информацию нельзя использовать для самодиагностики и самолечения. Данные комментарии предназначены для лечащего врача, не являются диагнозом и назначением лекарственных препаратов (их дозировок), интерпретация результатов исследования и модификация терапии должны проводиться лечащим врачом с

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 25 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: ПЦР и MLPA



Анализ	Результат	Комментарий
Влияние генотипа CYP2D6 и CYP2C19 на метаболизм амитриптилина	Нормальный метаболизм амитриптилина, кломипрамина, доксемина, имипрамина, тримипрамина	
Влияние генотипа CYP2D6 и CYP2C19 на метаболизм дезипрамина	Нормальный метаболизм нортриптилина и дезипрамина	

Врач КДЛ: _____

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.



Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.