

Пациент: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**

Дата взятия:

Возраст: **18 л.**Пол: **Ж**Биоматериал: **Кровь**

№ заявки:

**Генетическая чувствительность к лекарственному средству Клопидогрел**

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
CYP2C19	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 19	CYP2C19*17; с.-806C>A	*1/*17	Повышенный
CYP2C19	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 19	CYP2C19*2; с.681G>A; р.Pro227=	*1/*1	Среднепопуляционный
CYP2C19	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 19	CYP2C19*3; с.636G>A; р.Trp212Ter	*1/*1	Среднепопуляционный
CYP2C9	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 9	CYP2C9*2; с.430C>T	*1/*1	Среднепопуляционный
CYP2C9	Цитохром P450, семейство 2, подсемейство C, полипептид 9	CYP2C9*3; с.1075A>C	*1/*1	Среднепопуляционный

*Расшифровка рисков:**риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.*

**Заключение**

CYP2C19(CYP2C19*17; с.-806C>A)		Повышенный метаболизм по сравнению с экстенсивным метаболизмом (extensive metabolizer). 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.
CYP2C19(CYP2C19*2; p.Pro227=)	с.681G>A;	Нормальная активность фермента. Начинать лечение с рекомендованной терапевтической дозы.
CYP2C19(CYP2C19*3; p.Trp212Ter)	с.636G>A;	Нормальная активность фермента. Начинать лечение с рекомендованной терапевтической дозы.
CYP2C9(CYP2C9*2; с.430C>T)		Нормальная активность фермента. Начинать лечение с рекомендованной терапевтической дозы.
CYP2C9(CYP2C9*3; с.1075A>C)		Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа

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; противомалярийный препарат Прогуанил. Субстрат: Антидепрессанты (Циталопрам, Кломипрамин, Мокломебид), некоторые нейролептики, Бензодиазепины (Диазепам) и ингибиторы протонной помпы (Лансопрозол, Омепразол), Клопидогрел, Мефенитоин.
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 ретикулуле, 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.

Врач КЛД: _____

Одобрено: