



Genekor

Committed to Biotechnological Innovation

Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική, αρ. Γ.Ε.ΜΗ.: 0007856001000
email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148

ΕΚΘΕΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ ΕΞΕΤΑΣΗΣ

Στοιχεία Εξεταζόμενου

Εξεταζόμενος**ΑΜΚΑ****Ημερ. Γέννησης****Τόπος Διαμονής****Τύπος Δείγματος****Ημερ. Παρ. Δειγμ.****Ημερ. Αποτελ.****Παραπέμπων****Barcode****Αιτία παραπομπής** Γονοτύπηση για CYP2C9, CYP2C19, ABCB1

Γονίδια CYP2C9, CYP2C19, ABCB1

Αποτελέσματα

Γονίδιο	Αποτέλεσμα	Μεταβολισμός
CYP2C9	*1/*2	Ενδιάμεσος
CYP2C19	*1/*1	Φυσιολογικός
ABCB1	Ετερόζυγο	Ενδιάμεσος

Μεθοδολογία

Από το αποσταλέν υλικό εκχυλίσθηκε ολικό γενωμικό DNA. Πραγματοποιήθηκε ανάλυση για την ύπαρξη των πολυμορφισμών CYP2C9*2 (rs1799853, c.430C>T, p.R144C) και CYP2C9*3 (rs1057910, c.1075A>C, p.I359L) στο γονίδιο CYP2C9, CYP2C19*2 (rs4244285, c.681G>A, p.P227=) και CYP2C19*3 (rs4986893, c.636G>A, p.W212*) στο γονίδιο CYP2C19 και C3435T (rs1045642) στο γονίδιο ABCB1, χρησιμοποιώντας τη μέθοδο στοχευμένης αλληλούχισης (Kapa Hyper Plus, ROCHE). Η αλληλούχιση έγινε χρησιμοποιώντας την πλατφόρμα Αλληλούχισης Επόμενης Γενιάς Ion Gene Studio S5 Prime System (DNBSEQ-T7).

Τα γονίδια CYP2C9 και CYP2C19 παίζουν καθοριστικό ρόλο στον μεταβολισμό πολλών κλινικά σημαντικών φαρμάκων, όπως η ομεπραζόλη, η διαζεπάμη, η κλοπιδογρέλη, η βαρφαρίνη και η σιπονιμόδη. Οι ασθενείς που είναι φτωχοί μεταβολιστές του CYP2C19 (φορείς των αλληλομόρφων *2 ή *3) εμφανίζουν μειωμένη ικανότητα μετατροπής της κλοπιδογρέλης στη δραστική της μορφή. Αυτό έχει ως αποτέλεσμα μειωμένη αναστολή των αιμοπεταλίων, γεγονός που μπορεί να μειώσει την αποτελεσματικότητα της θεραπείας και να αυξήσει τον κίνδυνο θρομβωτικών επιπλοκών. Το γονίδιο CYP2C9 εμπλέκεται κυρίως στον μεταβολισμό αντιπηκτικών, όπως η βαρφαρίνη, αν και υπάρχουν ενδείξεις για πιθανή συμμετοχή του και στον μεταβολισμό της κλοπιδογρέλης. Η γονοτυπική ανάλυση του CYP2C9 μπορεί να είναι ιδιαίτερα χρήσιμη σε ασθενείς που λαμβάνουν συνδυασμένη αντιπηκτική και αντιαιμοπεταλιακή θεραπεία, συμβάλλοντας στην εξατομίκευση της αγωγής.

Επιπλέον, το γονίδιο ABCB1 διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στην απορρόφηση της κλοπιδογρέλης. Ο πολυμορφισμός C3435T, που απαντάται συχνά σε ετεροζυγωτία, μπορεί να επηρεάσει τη βιοδιαθεσιμότητα του φαρμάκου. Συγκεκριμένα, ο ομόζυγος γονότυπος (TT) έχει συσχετιστεί με χαμηλότερη αναστολή των αιμοπεταλίων και μειωμένες συγκεντρώσεις τόσο της κλοπιδογρέλης όσο και του ενεργού μεταβολίτη της.

Τέλος, η γονοτυπική ανάλυση των CYP2C9 και CYP2C19 είναι εξίσου σημαντική πριν από την έναρξη της θεραπείας με βαρφαρίνη, καθώς βοηθά στον προσδιορισμό της μεταβολικής ικανότητας του ασθενούς. Η πληροφορία αυτή μπορεί να συμβάλει στην προσαρμογή της αρχικής δοσολογίας, μειώνοντας τον κίνδυνο αιμορραγίας ή θρομβωτικών επεισοδίων και βελτιώνοντας την αποτελεσματικότητα της θεραπείας.

**Γιώργος Νασσιούλας, PhD Μοριακός Βιολόγος, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255**

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049), ELOT ISO/IEC 27001:2013 (Αρ.πιστοποιητικού: 048190009) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)

Κωδικός Εγγράφου: -



Genekor

Committed to Biotechnological Innovation

Genekor Ιατρική Ανώνυμη Εταιρεία | Λεωφ. Σπάτων 52, 15344, Γέρακας, Αττική, αρ. Γ.Ε.ΜΗ.: 0007856001000
email: info@genekor.com, www.genekor.com | Τηλ. (+30) 210 6032138 Fax. (+30) 210 6032148

ΕΚΘΕΣΗ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΩΝ ΕΞΕΤΑΣΗΣ

Εξεταζόμενος

Barcode

*****Σημείωση** : Κάθε ανάλυση έχει εσωτερική πιθανότητα λάθους 0,5-1%. Αυτό οφείλεται σε σπάνια γεγονότα και παράγοντες που εμπλέκονται στην παρασκευή και ανάλυση των δειγμάτων.

Βιβλιογραφία

1. Schwarz UI. Clinical relevance of genetic polymorphisms in the human CYP2C9 gene. Eur J Clin Invest. 2003 Nov;33 Suppl 2:23-30. doi: 10.1046/j.1365-2362.33.s2.6.x. (PMID: [14641553](#))
2. Taube J, Halsall D, Baglin T. Influence of cytochrome P-450 CYP2C9 polymorphisms on warfarin sensitivity and risk of overanticoagulation in patients on long-term treatment. Blood. 2000 Sep 1;96(5):1816-9. PMID: [10961881](#).
3. Bank PCD, Caudle KE, Swen JJ, Gammal RS, Whirl-Carrillo M, Klein TE, Relling MV, Guchelaar HJ. Comparison of the Guidelines of the Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium and the Dutch Pharmacogenetics Working Group. Clin Pharmacol Ther. 2018 Apr;103(4):599-618. doi: 10.1002/cpt.762. Epub 2017 Oct 10. (PMID: [28994452](#)) PMCID: PMC5723247
4. Dutch Pharmacogenetics Working Group Guidelines May 2020.
URL: <https://www.knmp.nl/downloads/pharmacogeneticrecommendations-may-2020.pdf>
5. <https://www.pharmgkb.org>
6. <https://cpicpgx.org>



Γιώργος Νασιούλας, PhD Μοριακός Βιολογός, Επιστημονικός Διευθυντής, ΑΜΚΑ:26025301255

Genekor Ιατρική Α.Ε. | Εταιρεία πιστοποιημένη με EN ISO 9001:2015 (Αρ.πιστοποιητικού: 041150049), ELOT ISO/IEC 27001:2013 (Αρ.πιστοποιητικού: 048190009) και διαπιστευμένη για αριθμό εξετάσεων με ELOT EN ISO 15189:2012 (Αρ. Πιστοποιητικού: 822)

Κωδικός Εγγράφου: -