

Páciens	PGX SAMPLE	Vizsgálatot kérő orvos	
Születési idő	25/09/2004 Nem M		
Minta típusa	BLOOD	Lelet elkészült	16/07/2020
Mintavétel napja	02/07/2020	Laboratórium vezető	Dr C. Lapucci
Beérkezés napja	03/07/2020	Kontakt email	cristina.lapucci@synlab.it
Mintaszám	9167034134		

MyPGx® - Farmakogenetikai nagy szűrőpanel (módszer: PCR és tömegspektrometria)

Megadott klinikai információk:

Jelenleg használt gyógyszerek	
Ismert problémás gyógyszer	NKDA
Fontosabb orvosi információk	None

A legfontosabb farmakogenetikai eredmények összefoglalása (előrejelzett ALACSONY vagy ULTRAGYORS lebontás):

Gén	Előrejelzés
CYP3A5	Gyenge lebontó
SLC15A2	Alacsony funkció
SLC22A1	Alacsony funkció
SLCO1B3	Alacsony funkció
ABCC2	Alacsony funkció
SULT1A1	Gyenge lebontó
NAT2	Ultragyors acetilező

A részletes farmakogenetikai eredményeket a következő oldalakon mutatjuk be.

Technikai megjegyzések és korlátok:

Lefedettségi 98.9%. Nem meghatározott haplotípusok (hiányzó SNP-k): //

A PGx egy olyan gyorsan fejlődő tudományterület, amely bizonyítékokon alapuló előrejelzéseket nyújt elsősorban arról, hogy a vizsgált egyén genetikai profilja hogyan befolyásolhatja az egyes gyógyszerekre adott személyes reakcióját. Bizonyos tényezők, olyanok mint a gyógyszer kölcsönhatások, valamint az életkor, étrend, etnikai hovatartozás, családi és személyes kórelőzmény szintén befolyásolhatják egyes gyógyszerválaszok előfordulásának valószínűségét a genotípuson alapuló előrejelzésektől függetlenül.

Ez a lelet egészségügyben dolgozó szakemberek általi felhasználásra készült. A PGx eredmények alapján **A páciensnek nem szabad önkényesen megváltoztatnia az orvos által előírt kezelésüket és ellátásukat anélkül, hogy előzetesen tanácsot kérnek és konzultálnak az eredményről orvosukkal vagy más egészségügyi szakemberrel.** [beleértve a gyógyszerüszkedésük gyakoriságának és adagolásának, étrendi és/vagy testmozgási programtervüknek, illetve a terhességük tervezésének megváltoztatását]

ELEKTRONIKUS ALÁÍRÁS	Dott.ssa Cristina Lapucci ORVOSI GENETIKA SZAKEMBER SYNLAB ITALIA
ELEKTRONIKUS ALÁÍRÁS	Dr Michael Morris SPECIALISTE FAMH EN GENETIQUE MEDICALE SYNLAB Suisse

RÉSZLETES GENOTÍPUS/HAPLOTÍPUS/FENOTÍPUS EREDMÉNYEK

Gén	Genotípus-Haplotípus	Vizsgált allélek	Előrejelzett Fenotípus
CYP1A1	*1/*4	*1, *2, *3, *4, *5, *6, *7, *8	Átlagos lebontó
CYP1A2	*1F/*1F	*1A, *1C, *1F, *1K, *7	Normál lebontó
CYP2A6	*1A/*5	*1A, *1B, *2, *4, *5, *6, *7, *8, *9, *11, *17, *20	Átlagos lebontó
CYP2B6	*1/*6	*1, *6, *8, *10, *18, *28	Átlagos lebontó
CYP2C8	*1/*1	*1, *2, *3, *4, *5, *7, *8	Normál lebontó
CYP2C9	*1/*1	*1, *2, *3, *4, *5, *6, *8, *9, *10, *11, *12, *13, *15, *25, *27	Normál lebontó
CYP2C19	*1B/*2A	*1A, *1B, *2A, *3, *4, *5A, *5B, *6, *7, *8, *12, *17	Átlagos lebontó
CYP2D6	*2A/*10	*1, *2A, *3, *4A, *4M, *5, *6A, *7, *8, *9, *10, *11, *12, *14A, *14B, *15, *17, *18, *19, *20, *21, *36, *38, *40, *41, *42, *44, *56A, *56B, and CNVs	Átlagos lebontó
CYP2E1	*1/*7	*1, *2, *7	Normál lebontó
CYP3A4	*1/*1	*1, *2, *6, *20, *22	Normál lebontó
CYP3A5	*3A/*3A	*1A, *3A, *3K, *5, *6, *7	Gyenge lebontó
VKORC1	H1/H7	H1, H3, H7, H9	Közepes érzékenység a Warfarinra
SLC15A2	*350F/*409S	*1, *509K, *284A, *350F, *409S	Alacsony funkció
SLC22A1	*1/*420Del	*1, *2, *3, *4, *5, *6, *220V, *283L, *287G, *341L, *408V, *420Del	Alacsony funkció
SLC22A2	*270A/*270A	*1, *54S, *165V, *270A, *400C, *432N	Normális funkció
SLC22A6	*1/*1	*1, *50H	Normális funkció
SLCO1B1	*1A/*1A	*1A, *1B, *2, *3, *5, *6, *9, *10, *11, *12, *13, *15	Normális funkció
SLCO1B3	*233I/*233I	*1, *112A, *233I	Alacsony funkció
SLCO2B1	*1/*1	*1, *3	Normális funkció
ABCB1	*1/*2	*1, *2	Közepes funkció
ABCC2	*1324I/*1324I	*1, *417I, *789F, *768W, *1324I, *1450S	Alacsony funkció
ABCG2	*1/*141K	*1, *141K, *126Ter	Közepes funkció
SULT1A1	*3/*3	*1, *2, *3, *4	Gyenge lebontó
NAT1	*4/*4	*1, *5, *11, *14, *15, *17, *19, *22	Normál acetilező
NAT2	*4/*4	*4, *5A, *5B, *5C, *5D, *5E, *5G, *5J, *6A, *6B, *6C, *6E, *7A, *7B, *11A, *12A, *12B, *12C, *13, *14A, *14B, *14C, *14D, *14E, *14F, *14G, *19	Ultragyors acetilező
TPMT	*1/*1	*1, *2, *3A, *3B, *3C, *4, *8	Normál lebontó
GSTM1	*1/*1	*1, *173Asn	Normál lebontó
GSTP1	*1A/*1B	*1A, *1B, *1D, *1C	Átlagos lebontó
UGT1A1	*28(*60)*28(*60)	*1, *6, *7, *27, *29, *60	Átlagos lebontó
UGT2B7	*1a/*2b	*1a, *2b	Normál lebontó
UGT2B15	*2/*2	*1, *2	Átlagos lebontó
DPYD	*1/*9A	*1, *2A, *7, *8, *9A, *9B, *10	Normál lebontó

Nyilatkozat: Laboratóriumban kidolgozott szűrővizsgálati és interpretációs protokollok, melyek kizárólag kutatási célú (RUO) anyagokat alkalmaznak. További nyilatkozat: MyPGx® a SYNLAB International GmbH bejegyzett védjegye. **A páciens nem kezdeményezheti vagy módosíthatja a kezelését, valamint más módon sem használhatja fel a leletben megadott információkat arra engedéllyel rendelkező egészségügyi szakember - pl. gyógyszerész vagy orvos - általi előzetes tanácsadás, konzultáció és felügyelet nélkül.**

Módszer: a PCR-alapú teszt sorozattal kimutattuk a leletben felsorolt alléleket, az összes olyan gyakori és legritkábban előforduló variánsokkal együtt, amelyek ismert klinikai hatással bírnak, és analitikai érzékenységük valamint specifitásuk > 99%. A fenotípus előrejelzések a jelenlegi tudományos szakirodalom és a PharmGKB oldal aktuális eredményein alapulnak.

Korlátok: sajnos a teszt nem tudja az összes ritka genetikai variánst, vagy az inaktívált és megváltozott működésű gént kimutatni. Egy detektálható gén vagy variáns kimutathatóságának hiánya nem feltétlenül jelenti azt, hogy a páciens közepes vagy nagy érzékenységű fenotípussal, vagy nem detektálható allélvariánsal rendelkezik. A gyógyszer kölcsönhatások jelentősen befolyásolják a fenotípust különösen a többféle gyógyszert szedő páciensek esetében.

Farmakogenomika

Farmakogenomikai célból tesztelt genetikai markerek:

Az eredményeket a gyógyszerválasz alapján rendezzük. Minden egyes lelet a következő hat részből áll: a páciens jelenleg szedett gyógyszerei (ha van ilyen), gyógyszeres anamnézis, genotípus/haplotípus/fenotípus adatok, PGx lelet, genomikai teszt eredmények, és páciens adatlap. A PGx lelet a tesztelt személy esetében közli: csökkent határfokát a gyógyszernek (sárga körök), a normál adagolás szerint alkalmazandó gyógyszereket (zöld körök), vagy a gyógyszer fokozott toxicitásának lehetőségét (piros körök). A genomikai teszt eredmények közlik a meghatározott genotípus, haplotípus, fenotípus eredményeket és az esetleges mutációk jelenlétét.

Táblázat magyarázat:

- Gén/Lokusz a génre vagy az intergénikus részben található genetikai marker helyére utal.
- Marker név a vizsgált genetikai marker azonosítója.
- Genotípus/Haplotípus az adott markerek allél kombinációjára utal. A perjel két oldalán látható betű(k) a páciens DNS-ében kimutatott két tulajdonságot jelölik (anyai és apai allélek). A Del és/vagy - jelek az indel változatokat jelölik a páciens DNS-ben az adott lokuszon. Üresen hagyott cella esetében nincs genotípus eredmény.
- Fenotípus az egyén CYP-enzimekre jellemző gyógyszerlebontó képességére utal.

Lásd még a KOCKÁZATOK ÉS KORLÁTOK című részben a lelet utolsó oldalán.

PGx Lelet - Fájdalom csillapítás és kezelés

Típus: gyulladáscsökkentő, fájdalomcsillapító, lázcsillapító szerek

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Nem-szteroid alapú gyulladáscsökkentő gyógyszerek (NSAID-ok)						
Ecetsav származékok	Diclofenac	UGT2B7	CYP2C9, CYP2E1, CYP3A4		●	
	Nabumetone	CYP1A2	CYP2C19, CYP3A4		●	
	Indomethacin	CYP2C9	CYP2C19		●	
Enolsav (Oxicam) származékok	Meloxicam	CYP2C9	CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5		●	
	Piroxicam	CYP2C9	CYP3A4, CYP3A5		●	
	Tenoxicam	CYP2C9			●	
Szelektív COX-2 gátlók (Coxibs)	Etoricoxib	CYP3A4	CYP3A5, CYP2C9, CYP2D6, CYP1A2		●	
	Parecoxib	CYP2C9	CYP3A4, CYP3A5		●	
	Celecoxib	CYP2C9	CYP2C19		●	
Propionsav származékok	Ibuprofen	CYP2C9	CYP2C19, CYP2C8, UGT2B7		●	
	Flurbiprofen	CYP2C9			●	
	Ketoprofen	CYP3A4	CYP2C9, CYP3A5, UGT2B7		●	
	Fenoprofen	CYP2C9	UGT2B7		●	
	Vicoprofen	CYP2D6	CYP3A4			●
	Naproxen	CYP2C9	CYP1A2, CYP2C8, UGT2B7, SULT1A1		●	
Antranilsav származékok (Fenamates)	Mefenamic acid	CYP2C9			●	
Nem nem-szteroid alapú fájdalom csillapító gyógyszerek (non-NSAIDS)	Acetaminophen	UGT1A1, SULT1A1, GSHs	CYP2E1, CYP3A4, CYP3A5, CYP2D6, CYP1A2, ABCG2			●

PGx Lelet - Fájdalom csillapítás és kezelés

Típus: Opioidok

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Opioid fájdalomcsillapítók						
Opioid alkaloidok	Morfín	UGT2B7	ABCB1, UGT1A1, COMT			●
	Kodein	CYP2D6	CYP3A4, UGT2B7, CYP3A5		●	
Morfín észterek	Dihydrocodeine	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5			●
	Ethylmorphine	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
Fél-szintetikus alkaloid származékok	Hydrocodone	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5	●		
	Hydromorphone	UGT2B7			●	
	Oxycodone	CYP3A4	CYP3A5, CYP2D6, ABCB1, UGT2B7, COMT	●		
	Oxymorphone	UGT2B7			●	
Szintetikus opioidok						
Anilidopiperidin származékok	Alfentanil	CYP3A4	CYP3A5, ABCB1		●	
	Fentanil	CYP3A4	CYP3A5, ABCB1		●	
	Sufentanil	CYP3A4	CYP3A5		●	
Fenilpiperidin származékok	Meperidine	CYP2B6	CYP3A4, CYP2C19, CYP3A5			●
	Ketobemidone	CYP2C9	CYP3A4, CYP3A5		●	
Difenil-propilamin származékok	Dextropropoxyphene	CYP3A4	CYP3A5, Vese kiválasztás		●	
	Levacetylmethadol	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Methadone	CYP3A4	CYP2B6, CYP2D6, CYP3A5, ABCB1, UGT2B7, COMT		●	
Oripavin származékok	Buprenorphine	CYP3A4	CYP3A5, CYP2C8, UGT1A1, UGT2B7		●	
Morphinan származékok	Dextromethorphan	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
Egyebek	Tramadol	CYP2D6	CYP3A4, CYP2B6, CYP3A5, SLC22A1, COMT	●		
	Tapentadol	CYP2C9	CYP2C19, CYP2D6			●
	Tilidine	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5			●
Anti-opioid	Methylnaltrexone	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
	Naltrexone	UGT2B7	UGT1A1			●

PGx Lelet - Fájdalom csillapítás és kezelés

Típus: gyógyszerek köszvény és reuma kezelésére

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Gyógyszerek köszvény ellen						
Uricosurics	Sulfinpyrazone	CYP2C9	CYP3A4, CYP3A5		●	
Mitózis gátlók	Colchicine	CYP3A4	CYP3A5		●	
Xantin oxidáz gátlók	Febuxostat	CYP1A2, CYP2C8	CYP2C9, UGT1A1, UGT2B7		●	
	Allopurinol	AOX1	Vese kiválasztás, HLA-B*5801		●	
	Oxypurinol	Vese kiválasztás			●	
Rekombináns urát oxidáz	Rasburicase		G6PD, CYB5R1, CYB5R2, CYB5R3, CYB5R4		●	
Anyagcseregátlók	Azathioprine	XO	TPMT, AOX1		●	
	Methotrexate	Vese kiválasztás	AOX1, SLC01B1, SLC19A1, ABCC1, ABCC2, ABCC3, ABCG2		●	
DMARDs	Leflunomide	CYP1A2			●	
Gyulladáscsökkentő	Tofacitinib	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5			●
DMARDs: betegség módosító reuma elleni szerek						

További SNP-k melyek fontosak a fájdalom kezelésben

Gén	Marker	Genotípus	Gyógyszer	Bizonyíték szintje	Eredmények
COMT	rs4680	G/G	Paroxetine	3	Pácienseknek nagyobb dózusra lehet szükségük

PGx Lelet - Belgyógyászat

Típus: a légzési funkciók szabályozására felírt gyógyszerek

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Légzés szabályozása						
Antikolinergikum	Umeclidinium	CYP2D6				●
	Aclidinium	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
Beta2-adrenalin agonista	Arformoterol	CYP2D6, UGT1A1	CYP2C19			●
	Indacaterol	UGT1A1, CYP3A4	CYP3A5, CYP1A2, CYP2D6			●
	Formoterol	CYP2D6	CYP2C19, CYP2C9, CYP2A6			●
	Salmeterol	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Vilanterol	CYP3A4	CYP3A5		●	
Corticosteroid	Budesonide	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Fluticasone	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Mometasone	CYP3A4	CYP3A5		●	
Foszfodieszteráz gátló	Roflumilast	CYP3A4	CYP1A2, CYP3A5		●	
	Theophylline	CYP1A2	CYP2E1		●	
5-lipoxigenáz gátló	Zileuton	CYP1A2	CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5		●	
Leukotriene receptor-1 antagonist	Montelukast	CYP3A4	CYP2C9, CYP3A5, SLC02B1, ABCC1		●	
	Pranlukast	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Zafirlukast	CYP2C9	CYP3A4, CYP3A5		●	
Cisztás fibrózis kezelésre (CFTR gén specifikus mutáció)	Ivacaftor	CYP3A4	CYP3A5, CFTR		●	
Rövidítések: CFTR, Cisztás fibrózis transzmembrán-konduktancia szabályozó.						

PGx Lelet - Belgyógyászat

Típus: Hányáscsökkentők

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Hányáscsökkentő						
Hányáscsökkentő, 5-HT3 receptor antagonistá Indole származék	Dolasetron	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5			⊘
	Tropisetron	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5			⊘
Hányáscsökkentő, 5-HT3 receptor antagonistá Isoquinoline származék	Palonosetron	CYP1A2	CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5		⊙	
Hányáscsökkentő, 5-HT3 receptor antagonistá Indazol származék	Granisetron	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Hányáscsökkentő, 5-HT3 receptor antagonistá	Ondansetron	CYP2B6	CYP1A2, CYP2D6, CYP3A4, ABCB1		⊙	
	Domperidone	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Hányáscsökkentő, dopamin-receptor antagonistá	Prochlorperazine	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			⊘
	Metoclopramide	CYP2D6	CYP1A2, CYB5R1, CYB5R2, CYB5R3, CYB5R4		⊙	
Hányáscsökkentő, NK1-receptor antagonistá	Aprepitant	CYP3A4	CYP3A5, CYP1A2, CYP2C19			⊘
Hányáscsökkentő, H1-hisztamin receptor antagonistá	Diphenhydramine	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5, UGT1A3, UGT1A4			⊘
	Hydroxyzine	ADHs	CYP3A4, CYP3A5		⊙	
	Promethazine	CYP2D6	SULTs		⊙	
Cannabinoids	Dronabinol	CYP2C9	CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5		⊙	
Benzodiazepines	Lorazepam	UGT2B15	UGT2B7			⊘
	Midazolam	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Antikolinergikumok	Scopolamine	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Szteroidok	Dexamethasone	CYP3A4	CYP17A1, CYP3A5		⊙	

Rövidítések: 5-HT, Szerotonin; NK1, neurokinin 1.

PGx Lelet - Belgyógyászat

Típus: Gyógyszerek emésztőszervi fekélyek és/vagy bél- és nyelőcső reflux betegségekre

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Hisztamin H2-receptor antagonisták	Ranitidine	Vese kiválasztás	CYP1A2, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5		⊙	
Proton-pumpa inhibitorok	Omeprazole	CYP2C19	CYP3A4, CYP2C9, CYP3A5			⊘
	Dexlansoprazole	CYP2C19	CYP3A4, CYP3A5			⊘
	Esomeprazole	CYP2C19	CYP3A4, CYP3A5			⊘
	Lansoprazole	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5			⊘
	Rabeprazole	Non Enz	CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5			⊘
	Ilaprazole	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Pantoprazole	CYP2C19	CYP3A4, CYP2D6, CYP2C9, CYP3A5			⊘

Rövidítések: Non Enz, nem enzimátikus átalakítás.

PGx Lelet - Belgyógyászat

Típus: Funkcionális gastrointestinalis rendellenességek kezelésére felírt gyógyszerek, elhízás

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Gyógyszerek funkcionális gastrointestinalis rendellenességekre						
5-HT3 szerotonin receptor antagonistákon hat	Alosetron	CYP2C9	CYP3A4, CYP1A2		●	
	Cilansetron	CYP3A4	CYP2D6, CYP1A2, CYP2C19, CYP3A5			●
5-HT4 szerotonin receptor antagonistákon hat	Mosapride	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Prucalopride	Vese kiválasztás	CYP3A4, CYP3A5		●	
Gastroprokinetic						
Szerotonin 5-HT4 receptor antagonista	Cisapride	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Cinitapride	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5		●	
Parasympatho mimetic	Itropride	FMO3			●	
Dopamin antagonistákon hat	Metoclopramide	CYP2D6	CYP1A2, CYB5R1, CYB5R2, CYB5R3, CYB5R4		●	
	Clebopride	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Domperidone	CYP3A4	CYP3A5		●	
Antipropulsive szerek						
Opioidok	Loperamide	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5		●	
	Morfin	UGT2B7	ABCB1, UGT1A1, COMT			●
Központilag ható elhízás elleni gyógyszerek						
Stimuláns/ Amfetamin/ Étvágycsökkentő szerek	Sibutramine	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Phentermine	Vese kiválasztás	CYP3A4, CYP3A5		●	
Anorectic	Lorcaserin	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●

PGx Lelet - Belgyógyászat

Típus: Cukorbetegség

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Antidiabetikus szekretálók						
Meglitinides	Repaglinide	CYP2C8	SLCO1B1, CYP3A4, CYP3A5, ABCC8		●	
	Nateglinide	CYP2C9	CYP3A4, CYP3A5		●	
Sulfonylurea első generációs	Chlorpropamide	Vese kiválasztás	CYP2D6, G6PD		●	
	Tolazamide	CYP2C9			●	
	Tolbutamide	CYP2C9	CYP2C19, CYP2C8		●	
Sulfonylurea második generációs	Glipizide	CYP2C9	G6PD		●	
	Glyburide	CYP3A4	CYP2C9, CYP2C19, CYP3A5, G6PD		●	
	Gliquidone	CYP2C9			●	
	Gliclazide	CYP2C9	CYP2C19		●	
	Glimepiride	CYP2C9	G6PD		●	
DPP-IV gátlók	Saxagliptin	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Alogliptin	Vese kiválasztás	CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5		●	
	Linagliptin	Vese kiválasztás	CYP3A4, CYP3A5		●	
	Sitagliptin	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5		●	
Antidiabetikus érzékenység növelők						
Biguanides	Canagliflozin	Vese kiválasztás			●	
Thiazolidinediones	Pioglitazone	CYP2C8	CYP3A4, CYP3A5		●	
	Rosiglitazone	CYP2C8	CYP2C9		●	
Rövidítések: DPP-IV, Dipeptidyl peptidase-4; SGLT2, natrium/glükóz ko-transzporter 2 vagy gliflozinok.						

PGx Lelet - Belgyógyászat

Típus: Migrén, Antihisztaminok, Abortifaciensek, gyógyszerek mellékpajzsmirigy túlermelésre, bőrgyógyászat

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Migrén elleni szerek						
Szelektív szerotonin (5-HT1) agonisták	Almotriptan	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5			⊘
	Eletriptan	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Frovatriptan	CYP1A2			⊙	
	Naratriptan	CYP1A2	CYP2C8, CYP2C9, CYP2D6		⊙	
	Zolmitriptan	CYP1A2			⊙	
Ergot alkaloidák	Dihydroergotamine	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Ergotamine	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Antihisztaminok						
Aminoalkil-éterek	Diphenhydramine	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5, UGT1A3, UGT1A4			⊘
Substituted alkylamines	Chlorpheniramine	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Phenothiazine származékok	Promethazine	CYP2D6	SULTs		⊙	
	Hydroxyzine	ADHs	CYP3A4, CYP3A5		⊙	
Piperazine származékok	Cyclizine	CYP2D6			⊙	
	Cetirizine	Vese kiválasztás			⊙	
Egyéb antihisztaminok	Terfenadine	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Loratadine	CYP3A4, CYP2D6	CYP3A5, CYP2C8, CYP2C9			⊘
	Fexofenadine	Epe elválasztás	Vese kiválasztás, CYP3A4, CYP3A5, SLCO2B1		⊙	
	Desloratadine	CYP2C8			⊙	
	Astemizole	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Másodlagos mellékpajzsmirigy túlermelés kezelése						
Calcimimetic	Cinacalcet	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5, CYP1A2		⊙	
Abortifaciens						
Progesztin antagonisták	Mifepristone	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Bőrgyógyászati pikkelysömör elleni szerek						
Retinoidok	Etretinate	CYP26A1			⊙	
	Acitretin	CYP26A1			⊙	
Bőrgyógyászati pattanás elleni szerek						
Retinoid	Isotretinoin	CYP2C8	CYP2C9, CYP3A4, CYP2B6, CYP3A5		⊙	

PGx Lelet - Szív- és érrendszert befolyásoló szerek

Típus: Szívritmus szabályozók

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Szívritmus szabályozó osztály Ia	Quinidine	CYP3A4, CYP2D6	CYP2E1, CYP3A5, CYP2C9, CYP2C8		⊙	
	Procainamide	CYP2D6	NAT2		⊙	
	Sparteine	CYP2D6				⊘
	Disopyramide	CYP3A4	CYP3A5, CYP1A2, CYP2C19			⊘
Szívritmus szabályozó osztály Ib	Phenytoin	CYP2C19	CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, CYP2D6, ABCB1, EPHX1, HLA-B*1502			⊘
	Tocainide	UGTs			⊙	
	Lidocaine	CYP1A2	CYP3A4, CYP3A5		⊙	
Szívritmus szabályozó osztály Ic	Mexiletine	CYP2D6	CYP1A2		⊙	
	Propafenone	CYP2D6	CYP3A4, CYP1A2, CYP3A5			⊘
	Flecainide	CYP2D6				⊘
Szívritmus szabályozó osztály II	Encainide	CYP2D6				⊘
	Carvedilol	CYP2D6	UGT1A1, CYP2C9			⊘
	Bisoprolol	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			⊘
	Metoprolol	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			⊘
Szívritmus szabályozó osztály III	Propranolol	CYP2D6	CYP1A2, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5			⊘
	Amiodarone	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5		⊙	
	Dronedarone	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Szívritmus szabályozó osztály IV	Dofetilide	Vese kiválasztás	CYP3A4, CYP3A5		⊙	
	Diltiazem	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5			⊘
	Verapamil	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5, ABCB1		⊙	

PGx Lelet - Szív- és érrendszert befolyásoló szerek

Típus: Vérnyomáscsökkentők I

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Vérnyomáscsökkentők						
Angiotenzin II receptor antagonisták	Losartan	CYP2C9	CYP3A4, CYP3A5, UGT1A1		●	
	Azilsartan	CYP2C9			●	
	Irbesartan	CYP2C9			●	
	Telmisartan	Epe elválasztás	UGT1A1		●	
	Olmesartan	Hidrolízis	Vese kiválasztás, SLCO1B1		●	
Angiotenzin átalakító enzim gátlók	Valsartan	CYP2C9			●	
	Captopril	Vese kiválasztás	CYP2D6		●	
	Enalapril	CES1, Vese kiválasztás	CYP3A4, CYP3A5		●	
	Trandolapril	CES1	CYP2D6, CYP2C9, Vese kiválasztás		●	
Renin gátlók	Aliskiren	CYP3A4	CYP3A5, ABCB1			●
Aldoszteron antagonisták	Eplerenone	CYP3A4	CYP3A5		●	
Loop diuretic	Torasemide	CYP2C9	CYP2C8, Vese kiválasztás		●	
Abiraterone	Acenocoumarol	CYP3A4	CYP3A5		●	
Potassium-sparing diuretic	Triamterene	CYP1A2			●	
Vazopresszin receptor antagonisták	Tolvaptan	CYP3A4	CYP3A5		●	
Adrenalin felszabadító gátlók	Debrisoquine	CYP2D6				●
Perifériás adrenalin gátlók	Reserpine	CYP2D6				●
Beta-1 kardioszelektív béta-blokkolók	Metoprolol	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
	Bisoprolol	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
	Nebivolol	CYP2D6				●

PGx Lelet - Szív- és érrendszert befolyásoló szerek

Típus: Vérnyomáscsökkentők II

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Vérnyomáscsökkentők						
Nem szelektív béta-blokkolók	Timolol	CYP2D6				●
	Propranolol	CYP2D6	CYP1A2, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5			●
Béta-blokkolók alfa aktivitással	Carvedilol	CYP2D6	UGT1A1, UGT2B4, CYP2C9			●
	Labetalol	CYP2D6	CYP2C19, ABCB1, UGT1A1, UGT2B7			●
Alfa blokkolók	Terazosin	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Doxazosin	CYP2D6	CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5			●
α-2 adrenergic agonist	Clonidine	CYP2D6	CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5		●	
	Tizanidine	CYP1A2			●	
Vérnyomáscsökkentő kalcium-csatorna blokkolók						
Dihydropyridine	Amlodipine	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Nifedipine	CYP3A4	CYP1A2, CYP2A6, CYP3A5			●
	Nimodipine	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Nicardipine	CYP2C8	CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5		●	
Benzothiazepine	Diltiazem	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5			●
Phenylalkylamine	Verapamil	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5, ABCB1		●	
Nem szelektív	Bepridil	CYP3A4	CYP3A5		●	
Tüdőartéria vérnyomáscsökkentők						
ERA-Dual antagonisták	Bosentan	CYP2C9	CYP3A4, CYP3A5, SLCO1B3		●	
	Macitentan	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5			●
Foszfodiészteráz inhibitorok	Sildenafil	CYP3A4	CYP2C9, CYP3A5		●	
	Tadalafil	CYP3A4	CYP3A5		●	

Rövidítések: ERA, endotél-receptor antagonisták.

PGx Lelet - Szív- és érrendszert befolyásoló szerek

Típus: Szív stimuláló, értágító gyógyszerek angina kezelésre

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Szív stimulálók						
Digitalis glikozidok	Digoxin	Vese kiválasztás	ABCB1, SLC01B3, ABCB4		✔	
Adrenalin és dopamin hatású szerek	Epinephrine	MAO	COMT		✔	
	Phenylephrine	MAO	SULTs, UGTs		✔	
	Dopamine	ALDH1A1, ALDH2	DBH, MAOA, MAOB, SULT1A3, SULT1A4, COMT		✔	
	Synephrine	MAO			✔	
Értágítók szívbetegségek kezelésére						
Szerves nitrátok	Isosorbide dinitrate	NAT2	NAT1	⚠		
Egyéb értágítók	Hydralazine	NAT2	NAT1, CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5	⚠		
Egyéb gyógyszerek angina kezelésére						
Egyéb szív készítmények	Ranolazine	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5			⊘
	Ivabradine	CYP3A4	CYP3A5		✔	

PGx Lelet - Szív- és érrendszert befolyásoló szerek

Típus: Vércsökkentők

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Gyógyszerek magas koleszterinszintre és vércsökkentésre (máj)						
HMG CoA reduktáz gátlók sztatínok	Atorvastatin	CYP3A4, SLC01B1	ABCG2, CYP3A5, ABCB1, ABCG8, UGT1A1, UGT2B7, KIF6		✔	
	Fluvastatin	CYP2C9, SLC01B1	ABCG2, CYP3A4, CYP2C8, UGT1A1, UGT2B7		✔	
	Lovastatin	CYP3A4, SLC01B1	CYP3A5, UGT1A1			⊘
	Cerivastatin	CYP3A4, SLC01B1	CYP2C8, CYP3A5		✔	
	Pitavastatin	UGT2B7	CYP2C9, CYP2C8, ABCB1		✔	
	Simvastatin	CYP3A4, SLC01B1	ABCG2, CYP3A5, ABCB1, SLC02B1, UGT1A1, UGT2B7, KIF6		✔	
	Rosuvastatin	UGT1A1	ABCG2		✔	
MTTP-gátlók	Lomitapide	CYP3A4	CYP3A5, LDLR		✔	
Gyógyszerek magas koleszterinszintre és vércsökkentésre (bélrendszer)						
koleszterol felszívódás gátlók	Ezetimibe	UGT1A1	UGT2B15			⊘
Gyógyszerek magas koleszterinszintre és vércsökkentésre (érrendszer)						
Fibrates	Gemfibrozil	CYP3A4	CYP3A5, UGT2B7, UGT1A1, UGT2B15			⊘
	Clofibrate	UGT2B7			✔	
Gyógyszerek familiárisan magas koleszterinszintre						
koleszterol csökkentő gyógyszer (antiszensz oligonukleotid)	Mipomersen	Nuclease, Vese kiválasztás	LDLR		✔	

Rövidítések: MTTP, microsomal triglyceride transfer protein; GI, béltraktus. Rosuvastatin és Pravastatin alternatív sztatinként kezelendő, mivel a CYP-enzimek nem hatékonyan bontják le egyiket sem.

PGx Lelet - Szív- és érrendszert befolyásoló szerek

Típus: Véralvadásgátlók és vérlemezkegátlók

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Véralvadás- és véralvadásgátló gyógyszerek						
K-vitamin antagonisták	Warfarin	CYP2C9, VKORC1	CYP2C19, CYP1A2, CYP3A4, EPHX1, PROC, PROS1		●	
	Acenocoumarol	CYP2C9, VKORC1	CYP2C19, CYP1A2		●	
	Phenprocoumon	CYP2C9, VKORC1	CYP3A4, CYP2C8	●		
Direkt Xa-faktor gátlók	Rivaroxaban	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Apixaban	CYP3A4	CYP3A5		●	
Vérlemezkegátlók						
ADP-receptor (P2Y12) gátlók, nukleotid/nukleozid analógok	Ticagrelor	CYP3A4	CYP3A5		●	
ADP-receptor (P2Y12) gátlók Thienopyridinek	Clopidogrel	CYP2C19	ABCB1, ABCC3	●		
	Prasugrel	BCHE, CYP3A4	CYP2B6, CYP2C9, CYP2C19, CYP3A5, CYP2D6	●		
Irreverzibilis cyclooxygenáz inhibitorok	Aspirin	GLYAT, UGTs, Vese kiválasztás	CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5		●	
Foszfodiészteráz inhibitorok	Cilostazol	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5			●
Proteáz-aktivált-receptor-1 (PAR-1) antagonisták	Vorapaxar	CYP3A4	CYP3A5		●	
Rövidítések: P2Y12, purinerg receptor P2Y12.						

PGx Lelet - Pszichiátria

Típus: Antidepresszánsok I

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Antidepresszánsok						
SSRIs	Citalopram	CYP2C19, CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5, SLC6A4, HTR2A			●
	Escitalopram	CYP3A4, CYP2C19	CYP2D6, CYP3A5, SLC6A4, HTR2C			●
	Dapoxetine	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
	Fluoxetine	CYP2D6	CYP3A4, CYP2C9, CYP3A5, CYP2C19, SLC6A4, HTR2A			●
	Paroxetine	CYP2D6	CYP3A4, CYP1A2, CYP3A5, CYP2C9, SLC6A4, HTR2A, DRD3			●
	Sertraline	CYP2B6	CYP2C19, CYP2C9, CYP3A4, CYP2D6, SLC6A4			●
	Fluvoxamine	CYP2D6	CYP1A2, SLC6A4, HTR2A		●	
SMSs	Vilazodone	CYP3A4	CYP3A5, CYP2C19, CYP2D6			●
SNRIs	Levomilnacipran	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5, CYP2C19, CYP2D6			●
	Milnacipran	UGTs	Vese kiválasztás		●	
	Venlafaxine	CYP2D6	CYP2C19, CYP3A4, CYP2C9, CYP3A5, SLC6A3, SLC6A4, HTR2A			●
	Duloxetine	CYP2D6	CYP1A2, HTR2A		●	
NRIs	Atomoxetine	CYP2D6	CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5, SLC6A2			●
	Reboxetine	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Maprotiline	CYP2D6	CYP1A2		●	
TCA-k melyek elsősorban a szerotonin újrafelvételét gátolják	Clomipramine	CYP2D6	CYP3A4, CYP2C19, CYP1A2, CYP2C9, SLC6A4, HTR2A		●	
	Imipramine	CYP1A2, CYP2D6	CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5			●
TCA-k melyek elsősorban a norepinefrin újrafelvételét gátolják	Desipramine	CYP2D6	CYP1A2, CYP2C19			●
	Nortriptyline	CYP2D6	CYP1A2, CYP2C19, ABCB1, SLC6A4		●	
	Protriptyline	CYP2D6				●

PGx Lelet - Pszichiátria

Típus: Antidepresszáns II

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Antidepresszánsok						
TCA-k melyek jelentősen befolyásolják a szerotonin-norepinefrin újrafelvétel gátlókat	Amitriptyline	CYP2D6	CYP3A4, CYP2C19, CYP2C9, CYP1A2, CYP2B6		●	
	Doxepin	CYP2D6, CYP2C19	CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5			●
	Dosulepin	CYP2D6, CYP2C9	CYP3A4, CYP1A2, CYP3A5, CYP2C19		●	
TeCAs	Mianserin	CYP2D6	CYP3A4, CYP1A2, CYP2B6, CYP3A5			●
	Amoxapine	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
TCA antipszichotikus és nyugtató tulajdonságokkal	Trimipramine	CYP2D6	CYP2C19, CYP2C9			●
MAOI	Tranylcypromine	MAO	CYP3A4, CYP2A6, CYP3A5, CYP2C19, CYP2D6			●
	Moclobemide	CYP2C19	CYP2D6, CYP1A2, HTR2A			●
Atipikus antidepresszánsok						
SMSs	Vortioxetine	CYP2D6	CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, UGTs, CYP2A6, CYP2C8, CYP2C19, CYP2B6			●
NaSSAs	Mirtazapine	CYP1A2	CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, SLC6A4, HTR2A		●	
SARIs	Trazodone	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5		●	
	Nefazodone	CYP2D6, CYP3A4	CYP3A5			●
Antidepresszáns és dohányzás leszoktató szerek	Bupropion	CYP2B6	CYP2E1, CYP3A4, CYP2D6, CYP1A2, CYP3A5		●	
Antidepresszáns és szorongás elleni szerek	Buspirone	CYP3A4	CYP3A5		●	

Rövidítések: SSRI, szerotonin szelektív újrafelvétel gátló; SMS, Szerotonin modulátor és stimulátor; SNRI, szerotonin-norepinefrin újrafelvétel gátló; NRI, norepinefrin újrafelvétel gátló; TCA, tricyclic antidepresszáns; TeCA, tetracyclic antidepresszáns; MAOI, monoamine oxidáz gátló; NaSSA, noradrenalin és specifikus szerotoninerg antidepresszáns; SARI, szerotonin antagonistá és újrafelvétel gátló.

További fontos SNP-k a depresszió és pszichózis kezelésében, valamint az alkohol- és dohány függőségben szenvedők kezelésére

Gén	Marker	Genotípus	Gyógyszer	Bizonyíték szintje	Eredmények
COMT	rs4680	G/G	Fluvoxamine	3	A szkizofréniás pácienseknél csökkenhet az extrapiramidális tünetek kialakulásának kockázata
COMT	rs4680	G/G	Venlafaxine	3	A depressziós rendellenességben szenvedő páciensek esetében fokozott, a szorongásos betegségben szenvedő páciensek esetében viszont csökkent lehet a gyógyszerválasz
COMT	rs4680	G/G	Paroxetine	3	A depressziós páciensek csökkent mértékű gyógyszerválaszt vagy javulást mutathatnak

PGx Lelet - Pszichiátria

Típus: Tipikus antipszichotikumok

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Tipikus antipszichotikumok						
Butyrofenonok	Bromperidol	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Droperidol	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Haloperidol	UGTs, CYP3A4	CYP1A2, CYP2D6, CYP3A5, SLC6A4, HTR2C		●	
Phenothiazinok alifás oldallánccal	Chlorpromazine	CYP2D6	CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5			●
	Levomepromazine	CYP3A4	CYP1A2, CYP3A5		●	
	Promazine	CYP1A2	CYP3A4, CYP2C19, CYP2C9, CYP3A5		●	
	Cyamemazine	CYP1A2	CYP3A4, CYP2C9, CYP2C8, CYP3A5		●	
Phenothiazinok piperazin szerkezettel	Fluphenazine	CYP2D6				●
	Perphenazine	CYP2D6				●
	Prochlorperazine	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
	Trifluoperazine	CYP1A2			●	
Phenothiazinok piperidin szerkezettel	Thioridazine	CYP2D6	CYP1A2, CYP3A4, CYP2C19, CYP3A5			●
Phenothiazinok használata mint anti-hisztamin, nyugtató, és hányásgátló	Promethazine	CYP2D6	SULTs		●	
Diphenyl-butylpiperidine	Pimozide	CYP3A4, CYP2D6	CYP1A2, CYP3A5		●	
Thioxanthen derivative	Thiothixene	CYP1A2	CYP3A4, CYP3A5		●	
	Zuclopenthixol	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
Tricyclics	Loxapine	CYP1A2	CYP3A4, CYP2D6, CYP3A5		●	

PGx Lelet - Pszichiátria

Típus: Atipikus antipszichotikumok

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Atipikus antipszichotikumok						
Diazepines, Oxazepines, Thiazepines és Oxepines	Quetiapine	CYP3A4, CYP2D6	CYP3A5, CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, SLC6A4		●	
	Olanzapine	CYP1A2	CYP2D6		●	
	Asenapine	CYP1A2	CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5		●	
	Clozapine	CYP1A2, CYP2D6	CYP3A4, CYP2C9, CYP2C19, CYP3A5, CYP2A6, SLC6A3, SLC6A4, SLC1A1, HTR2C, DRD3		●	
Indole származékok	Sertindole	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5		●	●
	Ziprasidone	CYP3A4	AOX1, CYP3A5		●	
	Lurasidone	CYP3A4	CYP3A5		●	
Benzamidok	Sulpiride	Vese kiválasztás			●	
	Amisulpride	Vese kiválasztás			●	
Egyéb antipszichotikumok	Aripiprazole	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5, DRD3			●
	Risperidone	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5, ABCB1, SLC6A4, SLC1A1, HTR2A, HTR2C, DRD3		●	
	Iloperidone	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
	Paliperidone	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
	Zotepine	CYP3A4	CYP1A2, CYP3A5, CYP2D6		●	

További fontos SNP-k antipszichotikum kezelés és az autizmus kezelése során

Gén	Marker	Genotípus	Gyógyszer	Bizonyíték szintje	Eredmények
COMT	rs4680	G/G	Haloperidol	3	A szkizofrénias pácienseknél csökkenhet az extrapiramidális tünetek kialakulásának kockázata

Más genetikai és klinikai tényezők szintén befolyásolhatják a páciensek gyógyszerválasztását

PGx Lelet - Neurológia

Típus: Gyógyszerek ADHD kezelésére, kapcsolódó gyógyszerek

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Anti-ADHD stimulánsok						
Amphetamine	Dextroamphetamine	Vese kiválasztás, CYP2D6	DBH, FMO3, GLYAT		●	
	Levoamphetamine	Vese kiválasztás, CYP2D6	FMO3		●	
NDRI	Dexmethylphenidate	CYP2D6	Vese kiválasztás		●	
Psychostimulant	Lisdexamfetamine	Hidrolízis	CYP2D6, Vese kiválasztás		●	
	Methylphenidate	CYP2D6	Vese kiválasztás, SLC6A2, SLC6A3, SLC6A4, DRD3			●
Anti-ADHD-t nem stimulálók						
NERI	Atomoxetine	CYP2D6	CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5, SLC6A2			●
Központi alfa-2 adrenalin agonista	Clonidine	CYP2D6	CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5		●	
Antidepresszánsok	Bupropion	CYP2B6	CYP2E1, CYP3A4, CYP2D6, CYP1A2, CYP3A5		●	
	Imipramine	CYP1A2, CYP2D6	CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5, UGT1A3, UGT1A4			●
	Desipramine	CYP2D6	CYP1A2, CYP2C19			●
	Milnacipran	UGTs	Vese kiválasztás		●	
	Reboxetine	CYP3A4	CYP3A5		●	
Álmatlanságot okozó szerek	Modafinil	Hydrolysis, CYP2D6	CYP1A2, CYP3A4, CYP2B6, CYP3A5		●	
	Armodafinil	CYP3A4	CYP3A5		●	
Anti-insomnia						
Melatonin Receptor Agonista	Ramelteon	CYP1A2	CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5			●

Rövidítések: ADHD, figyelemhiányos hiperaktivitási rendellenesség; NERI, norepinefrin felvétel gátló; NDRI, norepinefrin-dopamin felvétel gátló.

PGx Lelet - Neurológia

Típus: Gyógyszerek az epilepszia kezelésére

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Antiepileptikumok						
Barbiturates	Phenobarbital	CYP2C19	ABCB1			⊘
Carbamates	Felbamate	CYP3A4	CYP2E1, CYP3A5			⊘
Carboxamides	Carbamazepine	CYP3A4	CYP2C8, CYP2B6, UGT2B7, CYP1A2, CYP3A5, ABCB1, HLA-B*1502, HLA-A*3101, ABCC2		⊙	
Zsírsvak	Tiagabine	CYP3A4	CYP3A5, CYP1A2, CYP2D6, CYP2C19			⊘
Fruktóz származékok	Topiramate	Vese kiválasztás	CYPs, UGTs		⊙	
GABA analógok	Gabapentin	Vese kiválasztás			⊙	
	Pregabalin	Vese kiválasztás			⊙	
Hydantoin	Phenytoin	CYP2C19	CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, CYP2D6, ABCB1, EPHX1, HLA-B*1502			⊘
	Mephenytoin	CYP2C19	CYP2C8, CYP2C9, CYP2B6, CYP1A2, CYP2D6	⊙		
Oxazolidinediones	Trimethadione	CYP2C9	CYP2E1, CYP3A4, CYP3A5		⊙	
	Paramethadione	CYP2C9			⊙	
Pyrimidinedione	Primidone	CYP2C9	CYP2C19		⊙	
Pyrrolidines	Brivaracetam	CYP2C19, CYP2C9	CYP3A4, CYP3A5, CYP2C8, CYP2B6			⊘
	Levetiracetam	Vese kiválasztás			⊙	
	Seletracetam	Vese kiválasztás			⊙	
Succinimides	Ethosuximide	CYP3A4	CYP3A5, CYP2E1		⊙	
Sulfonamides	Zonisamide	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5			⊘
Egyéb	Lacosamide	CYP2C9	CYP2C19, CYP3A4		⊙	
	Perampanel	CYP3A4	CYP3A5		⊙	

Rövidítések: GABA, gamma-aminovajsav.

PGx Lelet - Neurológia

Típus: Szorongásoldók, hipnotikumok, nyugtatók, görcsoldók, izomlazítók.

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Szorongásoldók, hipnotikumok, nyugtatók, görcsoldók, izomlazítók.						
Benzodiazepin rövidtávon ható	Midazolam	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Triazolam	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Brotizolam	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Benzodiazepin középtávon ható	Alprazolam	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Bromazepam	CYP1A2	CYP2D6		⊙	
	Clobazam	CYP2C19	CYP3A4, CYP3A5, CYP2B6			⊘
	Flunitrazepam	CYP2C19	CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, NAT2			⊘
	Estazolam	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Clonazepam	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5, NAT2		⊙	
	Oxazepam-r	UGT2B7	UGT1A9		⊙	
	Oxazepam-s	UGT2B15				⊘
	Quazepam	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5			⊘
	Lormetazepam	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Lorazepam-r	UGT2B7			⊙	
	Lorazepam-s	UGT2B15				⊘
	Benzodiazepin hosszútávon ható	Nitrazepam	CYP3A4	CYP3A5, NAT2		⊙
Temazepam		CYP2C19	CYP3A4, CYP3A5, UGT2B7			⊘
Diazepam		CYP2C19, CYP3A4	CYP3A5, CYP2B6, CYP1A2			⊘
Clorazepate		CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Chlordiazepoxide		CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Flurazepam		CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Nordazepam		CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Zolpidem		CYP3A4	CYP3A5, CYP1A2, CYP2D6		⊙	
Nem-benzodiazepin hipnotikum	Zaleplon	AOX1, CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Zopiclone	CYP3A4	CYP2C8, CYP2C9, CYP3A5		⊙	
	Eszopiclone	CYP3A4	CYP2E1, CYP3A5		⊙	

PGx Lelet - Neurológia

Típus: Alzheimer- és Parkinson-kór kezelésére felírt gyógyszerek, kapcsolódó gyógyszerek

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Alzheimer-elleni szerek						
Acetil-kolin-eszteráz gátlók	Tacrine	CYP1A2	CYP2D6		●	
	Donepezil	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
	Galantamine	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
NMDA receptor antagonisták	Memantine	Vese kiválasztás	UGTs		●	
Parkinson-elleni szerek						
Dopamin prekursor	Levodopa	AAAD	COMT, SLC22A1		●	
MAO-B gátló	Selegiline	CYP2B6	CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, CYP2A6, FMO3			●
	Rasagiline	CYP1A2			●	
Dopamin receptor agonista	Bromocriptine	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Pramipexole	Vese kiválasztás	DRD3		●	
	Ropinirole	CYP1A2	UGTs, Vese kiválasztás		●	
Antikolinergik - Muscarin antagonisták	Diphenhydramine	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5, UGT1A3, UGT1A4			●
Anti-hiperkinetikus mozgás	Tetrabenazine	CYP2D6	CYP1A2		●	
Anti-amyotrophic lateral sclerosis szerek	Riluzole	CYP1A2			●	
Sclerosis multiplex elleni szerek						
Anthracenedione	Mitoxantrone	CYP2E1			●	
A sclerosis multiplexben szenvedő páciensek járásának javítása						
Feszültség aktivált K-ion csatornák tagjainak szelektív blokkolása	Dalfampridine	Vese kiválasztás	CYP2E1		●	

Rövidítések: NMDA, N-methyl-D-aspartate; COMT, Catechol-O-methyltransferase.

További SNP, mely jelentőséggel bír a különféle kór állapotok és személyiségek szempontjából

Gén	Marker	Genotípus	Eredmények
ABCG2	rs2231142	G/T	

PGx Lelet - Fertőzések

Típus: Antibiotikumok

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Baktérium elleni szerek: protein szintézis gátlók 50S						
Amphenicols	Chloramphenicol	CYP2C9	UGT2B7		●	
Lincosamides	Clindamycin	CYP3A4	CYP3A5		●	
Antibiotikumok						
Macrolides	Clarithromycin	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Erythromycin	CYP3A4			●	
	Telithromycin	CYP3A4	CYP3A5		●	
Baktérium elleni szerek: nukleinsav gátlók						
DHPS gátló rövid-távon ható sulfonamidok	Sulfadimidine	NAT2	Vese kiválasztás	●		
	Sulfapyridine	NAT2	Vese kiválasztás	●		
DHPS gátló közép-távon ható sulfonamidok	Sulfamethoxazole	Vese kiválasztás	NAT2, CYP2C9		●	
Anaerob DNS-gátlók/ Nitroimidazole	Tinidazole	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Ornidazole	CYP3A4	CYP3A5		●	
DNS-függő RNS-polimeráz gátlók	Rifampicin	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5, CYP2C19, CYP2A6, RE		●	
	Rifabutin	CYP3A4	CYP1A2, CYP3A5		●	
Egyéb gyógyszerek mycobaktériumok ellen	Dapsone	CYP2E1	NAT2, CYP3A4, CYP2C9, CYP3A5, CYP2D6, G6PD		●	
	Bedaquiline	CYP3A4	CYP2C8, CYP2C19, CYP3A5		●	
	Isoniazid	NAT2	CYP2E1, Vese kiválasztás	●		
	Pyrazinamide	AOX1, XDH	CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5, RE		●	

Rövidítések: DHPS, Dihydropteroate synthase.

PGx Lelet - Fertőzések

Típus: Antimalária, élősködő- és gombák elleni szerek

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Antimalária						
Aminoquinolines	Chloroquine	CYP2C8	CYP3A4, CYP3A5, G6PD		●	
	Hydroxychloroquine	CYP2D6	CYP2C8, CYP3A4, CYP3A5			●
	Amodiaquine	CYP2C8			●	
	Primaquine	CYP2D6	G6PD			●
Methanolquinolines	Quinine	CYP3A4, CYP2D6	CYP2C19, CYP3A5, G6PD			●
	Mefloquine	CYP3A4	CYP3A5		●	
Artemisinin és származékai	Artemisinin	CYP3A4	CYP2B6, CYP3A5			●
	Artemether	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Artesunate	CYP2A6				●
	Arteether	CYP3A4	CYP2B6, CYP3A5			●
Biguanides	Proguanil	CYP2C19		●		
Egyéb antimalária szerek	Halofantrine	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Pentamidine	CYP2C19	CYP1A2, CYP2D6			●
Féregajtók						
Benzimidazoles	Albendazole	CYP3A4	CYP1A2, CYP3A5		●	
Gomba elleni szerek						
Imidazoles	Ketoconazole	CYP3A4	UGT1A1, CYP26A1		●	
Triazoles	Itraconazole	CYP3A4			●	
	Voriconazole	CYP2C19	CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5			●
	Fluconazole	Vese kiválasztás			●	
Allylamines	Terbinafine	CYP2C9	CYP1A2, CYP3A4, CYP2C8, CYP2C19		●	

PGx Lelet - Fertőzések

Típus: Vírusok és retrovírusok ellen

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Proteáz inhibitor 1. generáció	Lopinavir	CYP3A4	SLC01B1, CYP3A5, ABCC1, ABCC2		●	
	Ritonavir	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5, ABCC1			●
	Saquinavir	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Indinavir	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5, ABCC4			●
	Nelfinavir	CYP2C19	CYP3A4, CYP3A5			●
	Fosamprenavir	CYP3A4	CYP3A5		●	
Proteáz inhibitor 2. generáció	Atazanavir	CYP3A4	CYP3A5, ABCB1		●	
	Darunavir	CYP3A4	CYP3A5, SLC03A1		●	
	Tipranavir	CYP3A4	CYP3A5		●	
NNRTI 1. generáció	Delavirdine	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5			●
	Efavirenz	CYP2B6	CYP2A6, ABCB1, SLC03A1, ABCG2			●
NNRTI 2. generáció	Nevirapine	CYP3A4	CYP2B6, CYP3A5, ABCB1, SLC03A1			●
	Etravirine	CYP3A4	CYP2C9, CYP2C19, CYP3A5		●	
	Ralpivirine	CYP3A4	CYP3A5		●	
Nukleozid reverz-transzkriptáz gátló (NRTI)	Zidovudine	UGT2B7	Vese kiválasztás, SLC03A1, ABCC1, ABCC4			●
	Abacavir	ADH6	UGT1A1, ADK, HLA-B*5701		●	
Neuraminidáz gátlók/ elengedési fázis	Zanamivir	Vese kiválasztás			●	
	Peramivir	Vese kiválasztás			●	
CCR5 Ko-receptor antagonist	Maraviroc	CYP3A4	CYP3A5		●	
Hepatitis-C vírus NS3/4A-proteáz gátló	Boceprevir	CYP3A4	IFNL3, CYP3A5		●	
	Telaprevir	CYP3A4	CYP3A5, IFNL3		●	
	Paritaprevir	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Simeprevir	CYP3A4	CYP2C8, CYP2C19, CYP3A5, IFNL3			●
Egyéb vírus elleni szerek	Enfuvirtide	CYP2C19	CYP2E1, CYP1A2		●	
	Raltegravir	UGT1A1	SLC01A2			●
	Elvitegravir	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Dolutegravir	UGT1A1, CYP3A4	CYP3A5			●

Rövidítések: NNRTI, Nem-nukleozid reverz transzkriptáz gátlók; CCR5, C-C chemokine receptor type 5.

PGx Lelet - Onkológia, Hematológia

Típus: Tumor elleni szerek I

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Alkilező szerek						
Nitrogén mustár analógok	Cyclophosphamide	CYP2B6	CYP2C19, CYP3A4, CYP2C9, CYP3A5, ALDH1A1, ABCC3	⊘		
	Iphosphamide	CYP2B6	CYP3A4, CYP3A5	⊘		
Nitrozoureák	Carmustine	CYP1A2	Vese kiválasztás		⊙	
Anyagseregátók						
Fólsav analógok	Methotrexate	Vese kiválasztás	AOX1, SLC01B1, SLC19A1, ABCC1, ABCC2, ABCC3, ABCG2		⊙	
	Pemetrexed	Vese kiválasztás	SLC19A1		⊙	
Purin analógok	Mercaptopurine	XO	TPMT, AOX1, SLC19A1		⊙	
	Tioquanine	HPRT1	TPMT		⊙	
	Cladribine	DCK	Vese kiválasztás		⊙	
	Clofarabine	DCK	Vese kiválasztás		⊙	
	Nelarabine	ADA	DCK, Vese kiválasztás, XO		⊙	
Pirimidin analógok	Tegafur	CYP2A6	DPYD, TYMS		⊙	

PGx Lelet - Onkológia, Hematológia

Típus: Tumor elleni szerek II

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Növényi alkaloidok és más természetes termékek						
Vinca alkaloidok és analógok	Vincristine	CYP3A4	CYP3A5, ABCC3		⊙	
	Vinblastine	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Podophyllotoxin származékok	Etoposide	CYP3A4	CYP3A5, CYP1A2, CYP2E1, ABCB1, UGT1A1			⊘
	Teniposide	CYP2C19	CYP3A4, CYP3A5, ABCB1			⊘
Taxanes	Paclitaxel	CYP2C8	CYP3A4, CYP3A5, ABCB1, SLC29A1		⊙	
	Docetaxel	CYP3A4	CYP3A5, EPHX1, SLC01B3, ABCC6		⊙	
Citotoxikus antibiotikumok és hasonló anyagok						
Anthraciklinek és kapcsolódó anyagok	Doxorubicin	ALDH1A1, ABCB1, GSTP1, NQO1	CYP3A4, CYP2B6, CYP3A5, CYP2C8, CYP2D6, ABCC2, ABCC3		⊙	
	Mitoxantrone	CYP2E1			⊙	
Egyéb tumor elleni szerek						
Platina keverékek	Cisplatin	Vese kiválasztás, NQO1, GSTP1	EPHX1, GSTM1, ABCB1, XPC, LRP2, SLC19A1, ABCC2, ABCC3		⊙	
Camptothecin származék	Irinotecan	UGT1A1, CYP3A4	CYP3A5, CYP2B6, SLC01B1, SLC01B3, ABCG2			⊘

PGx Lelet - Onkológia, Hematológia

Típus: Tumor elleni célzott terápia I

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Protein kináz gátló (receptor)						
Epidermális növekedési faktor receptor (EGFR)	Erlotinib	CYP3A4	CYP1A2, CYP3A5		●	
	Gefitinib	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5, ABCG2		●	
	Vandetanib	CYP3A4	CYP3A5		●	
EGFR és epidermális növekedési faktor receptor (HER2)	Lapatinib	CYP3A4, CYP2C19	CYP2C8, CYP3A5, HLA-DQA1*0201, HLA-DRB1*0701		●	
	Neratinib	CYP3A4	CYP3A5		●	
C-KIT és PDGFR	Masitinib	CYP3A4	CYP3A5		●	
FLT3	Lestaurtinib	CYP3A4	CYP3A5		●	
RET, VEGFR és EGFR	Vandetanib	CYP3A4	CYP3A5		●	
c-MET és VEGFR2	Cabozantinib	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5		●	
Többszörös célpont (c-KIT, FGFR, PDGFR és VEGFR)	Axitinib	CYP3A4	CYP1A2, CYP2C19, CYP3A5, UGT1A1		●	●
	Nintedanib	CYP1A2	CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1		●	
	Pazopanib	CYP3A4, UGT1A1	CYP1A2, CYP2C8, CYP3A5		●	●
	Ponatinib	CYP3A4	CYP2C8, CYP2D6, CYP3A5		●	
	Regorafenib	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Sorafenib	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Sunitinib	CYP3A4	CYP3A5, ABCG2		●	
	Toceranib	CYP3A4	CYP3A5		●	
Protein-kináz gátló (nem receptor)						
BCR-ABL	Imatinib	CYP3A4	CYP3A5, ABCB1, ABCG2		●	
	Nilotinib	CYP3A4, UGT1A1	CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP3A5, ABCG2		●	●
	Dasatinib	CYP3A4	CYP3A5, ABCG2		●	
	Ponatinib	CYP3A4	CYP2C8, CYP2D6, CYP3A5		●	
Src	Bosutinib	CYP3A4	CYP3A5		●	
Janus-kináz	Lestaurtinib	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Ruxolitinib	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Pacritinib	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Tofacitinib	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5		●	●

PGx Lelet - Onkológia, Hematológia

Típus: Tumor elleni célzott terápia II

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetséges
Protein-kináz gátló (nem receptor)						
EML4-ALK	Ceritinib	CYP3A4	CYP2C9, CYP3A5		●	
	Crizotinib	CYP3A4	CYP3A5		●	
Bruton tyrosine kinase	Ibrutinib	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5		●	●
BRAF gátló (V600E mutáció pozitív)	Dabrafenib	CYP2C8	CYP3A4, CYP3A5, G6PD		●	
Egyéb célzott terápia						
mTOR gátlók	Sirolimus	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Everolimus	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5		●	
Hedgehog-út vonal gátló	Vismodegib	CYP2C9	CYP3A4, CYP3A5		●	
Hormon antagonisták és kapcsolódó szerek						
Szelektív ösztrogén receptor modulátorok (SERM)	Toremifene	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5		●	●
	Tamoxifen	CYP2D6, CYP3A4, CYP2C9	CYP3A5, CYP2B6, CYP2C19, CYP1A2, SUL1A1, F2, F5, ABCC2		●	
SERD	Fulvestrant	CYP3A4	CYP3A5		●	
Anti-androgének	Flutamide	CYP1A2	CYP3A4, CYP3A5		●	
	Nilutamide	CYP2C19			●	●
	Bicalutamide	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Enzalutamide	CYP2C8	CYP3A4, CYP3A5		●	
Aromatáz gátlók	Anastrozole	CYP3A4	CYP3A5, UGT1A4		●	
	Letrozole	CYP3A4	CYP2A6, CYP3A5		●	●
	Exemestane	CYP3A4	CYP3A5		●	
Egyéb hormon antagonisták és kapcsolódó szerek	Abiraterone	CYP3A4	CYP3A5, SUL1A1		●	
Hematológia						
Trombopoézis stimuláló ágens	Eltrombopag	CYP1A2	CYP2C8, F5, SERPINC1		●	

Rövidítések: C-KIT, tyrosine-protein kinase Kit; PDGFR, Platelet-derived growth factor receptor; FLT3, FMS-like tyrosine kinase-3; RET, RET proto-oncogene; VEGFR, Vascular endothelial growth factor receptor; Src, Proto-oncogene tyrosine-protein kinase Src; EML4-ALK, echinoderm microtubule associated protein like 4 - anaplastic lymphoma kinase; BRAF, proto-oncogene B-Raf; mTOR mammalian target of rapamycin; SERD, selective estrogen receptor down-regulator.

PGx Lelet - Szervátültetés

Típus: Immunszuppresszív, immunmódosítók

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Immunszuppresszív						
Antimetabolite	Mycophenolate mofetil	CYP3A4	CYP3A5, CYP2C8, UGT2B7, SLC01B1, SLC01B3, ABCC2, HPRT1		●	
	Azathioprine	XO	TPMT, AOX1		●	
Calcineurin gátlók	Pimecrolimus	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Tacrolimus	CYP3A4	CYP3A5, ABCB1, UGT2B7		●	
	Cyclosporine	CYP3A4	CYP3A5, ABCB1, UGT2B7, ABCC2		●	
mTOR gátlók	Temsirolimus	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Everolimus	CYP3A4	CYP2C8, CYP3A5		●	
Immunmódosítás						
Immunmódosító és anti-angiogén ható	Pomalidomide	CYP1A2	CYP3A4, CYP2C19, CYP2D6, CYP3A5		●	

PGx Lelet - Aneszteziológia

Típus: Altató, izomlazító

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Inhalált anesztetikum						
Inhalált szerek	Enflurane	CYP2E1			●	
	Halothane	CYP2E1	CYP3A4, CYP2A6, CYP3A5		●	
	Isoflurane	CYP2E1	CYP2B6		●	
	Methoxyflurane	CYP2E1	CYP1A2, CYP2C9, CYP2D6		●	
	Sevoflurane	CYP2E1			●	
Intravénás ágensek (nem opiát)						
Barbiturates	Hexobarbital	CYP2C19	CYP2C9, CYP2E1, CYP1A2			●
	Thiamylal	CYP2C9			●	
Benzodiazepines	Diazepam	CYP2C19, CYP3A4	CYP3A5, CYP2B6, CYP1A2			●
	Lorazepam	UGT2B15	UGT2B7			●
	Midazolam	CYP3A4	CYP3A5		●	
Egyéb anesztetikum	Ketamine	CYP3A4	CYP2B6, CYP2C9, CYP3A5		●	
Vázizomlazítók						
Izomlazítók	Carisoprodol	CYP2C19				●
	Cyclobenzaprine	CYP1A2	CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5		●	
	Tizanidine	CYP1A2			●	

PGx Lelet - Urológia

Típus: Inkontinencia, erekciós diszfunkció, jóindulatú prosztata nagyobbodás kezelésére felírt gyógyszerek

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Gyógyszerek vizelési gyakoriságra és inkontinenciára						
Antikolinergikum	Oxybutynin	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Tolterodine	CYP2D6, CYP3A4	CYP2C9, CYP3A5, CYP2C19			●
	Solifenacin	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Darifenacin	CYP2D6	CYP3A4, CYP3A5			●
Gyógyszerek erekciós zavarokra						
Foszfodiészteráz inhibitorok	Sildenafil	CYP3A4	CYP2C9, CYP3A5		●	
	Tadalafil	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Vardenafil	CYP3A4	CYP2C9, CYP3A5		●	
	Avanafil	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Udenafil	CYP3A4	CYP3A5		●	
Gyógyszerek jóindulatú prosztata megnagyobbodás esetén						
Alfa-adrenoreceptor antagonisták	Alfuzosin	CYP3A4	CYP3A5, Vese kiválasztás		●	
	Tamsulosin	CYP3A4	CYP2D6, CYP3A5, Vese kiválasztás			●
	Silodosin	CYP3A4	UGT2B7, CYP3A5		●	
Tesztoszteron-5-alfa redukáz gátlók	Finasteride	CYP3A4	CYP3A5		●	
	Dutasteride	CYP3A4	CYP3A5		●	

PGx Lelet - Endokrinológia

Típus: Fogamzásgátlók, androgének, antiandrogének, glukokortikoidok, tiroidok

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Hormonális fogamzásgátlók						
Ösztrogének	Ethinylestradiol	CYP3A4, CYP2C9	CYP3A5, CYP2C19, CYP1A2, UGT1A1			⊘
	Estradiol	CYP1A2	CYP3A4, CYP3A5, CYP2C8, UGT1A1		⊙	
Progestogens	Desogestrel	CYP3A4, HSD3B1	CYP3A5, CYP2C9, CYP2C19, UGT1A1		⊙	
	Dienogest	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Mestranol	CYP2C9			⊙	
Sürgősségi fogamzásgátlók	Levonorgestrel	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Ulipristal	CYP3A4	CYP1A2, CYP2D6, CYP3A5		⊙	
Androgének						
3-oxoandroszen-(4) származékok	Testosterone	CYP3A4, CYP19A1	HSD3B2, CYP3A5, UGT2B15, SULTs		⊙	
Antiandrogének						
Antiandrogének	Cyproterone	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Egyéb nemi hormonok és a genitáliák módosítói						
Szelektív ösztrogén receptor módosítók (SERM)	Raloxifene	UGT1A1				⊘
	Bazedoxifene	UGT1A1				⊘
	Ospemifene	CYP3A4	CYP2C9, CYP3A5, CYP2C19, CYP2B6		⊙	
Szteroid hormon						
Glükokortikoidok	Dexamethasone	CYP3A4	CYP17A1, CYP3A5		⊙	
	Kortizol (hidrocortizon)	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Prednison	HSD11B2	CYP3A4, CYP3A5, SLC19A1, SULTs, UGTs		⊙	
Tiroid hormon						
Tiroid hormonok	Levothyroxine	DIO2	UGT1A1, SULTs		⊙	
	Liothyronine	DIO2	UGT1A1, SULTs		⊙	
További SERM anyagok találhatóak (Tamoxifen és Toremifen) a tumor ellenes szereknél						

PGx Lelet - Bódítószerek

Típus: Barbiturátok, Benzodiazepinek, Cannabinoidok, szintetikus cannabis, disszociáló gyógyszerek, dohány

Gyógyszer osztály	Generikus név	Elsődleges átalakító	Másodlagos átalakítók	Csökkent hatás lehetőséges	Előírás szerint alkalmazandó	Fokozott toxicitás lehetőséges
Amfetaminok	3,4-methylenedioxy-methamphetamine (MDMA)	Vese kiválasztás, CYP2D6	CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5		⊙	
	Metamfetamin	CYP2D6, Vese kiválasztás	DBH, FMO3, ACSM1, GLYAT, DRD3		⊙	
Barbiturates	Amobarbital	CYP3A4	CYP3A5, CYP2B6, CYP2C9, CYP2A6			⊘
	Phenobarbital	CYP2C19	ABCB1			⊘
Benzodiazepines	Alprazolam	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
	Clonazepam	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5, NAT2		⊙	
	Lorazepam	UGT2B15	UGT2B7			⊘
	Diazepam	CYP2C19, CYP3A4	CYP3A5, CYP2B6, CYP1A2			⊘
Cannabinoidok és kapcsolódó gyógyszerek	Cannabidiol (CBD)	CYP3A4	CYP2C19, CYP3A5			⊘
	Delta 9-tetrahydrocannabinol (Δ9-THC)	CYP2C9	CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5		⊙	
	Cannabinol (CBN)	CYP2C9	CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5		⊙	
Szintetikus cannabis	JWH-018	CYP1A2	CYP2C9		⊙	
	AM2201	CYP1A2	CYP2C9		⊙	
Disszociáló gyógyszerek	Ketamine	CYP3A4	CYP2B6, CYP2C9, CYP3A5		⊙	
	Phencyclidine (PCP)	CYP3A4	CYP3A5, CYP2A6, CYP1A2			⊘
Ergoline származékok	Lizergsav-dietilamid (LSD)	CYP3A4	CYP3A5		⊙	
Dohány	Nikotin	CYP2A6	UGT2B7, CYP2B6			⊘

Az összesített farmakogenetikai eredmények SNP genotípusokkal (rs), követve a CPIC útmutatókat és az orvosi szakirodalmat (Isd. lejjebb)

Gén	Megállapított haplotípus	Előrejelzett fenotípus	Marker	Genotípus	Gén	Megállapított haplotípus	Előrejelzett fenotípus	Marker	Genotípus
CYP1A1	*1/*4	Átlagos lebontó	rs1048943	A/A	CYP2C19	*1B/*2A	Átlagos lebontó	rs3758581	G/G
			rs1800031	T/T				rs4244285	G/A
			rs1799814	C/A				rs4986893	G/G
			rs41279188	C/C				rs28399504	A/A
			rs56313657	G/G				rs56337013	C/C
			rs72547510	-/-				rs72552267	G/G
CYP1A2	*1F/*1F	Normál lebontó	rs72547509	T/T				rs72558186	T/T
			rs2069514	G/G				rs41291556	T/T
			rs12720461	C/C				rs55640102	A/A
			rs762551	A/A				rs12248560	C/C
CYP2A6	*1A/*5	Átlagos lebontó	rs56107638	G/G				rs1080985	G/C
			CYP2A6_A7conversion	C/C				rs35742686	A/A
			rs1801272	T/T				rs3892097	G/G
			rs5031017	G/T				CYP2D6_CNVs	2
			rs4986891	G/G				rs5030655	T/T
			rs5031016	T/T				rs5030867	A/A
			rs28399468	G/G				rs5030865	G/G
			rs28399433	T/T				rs5030656	AAG/AAG
			rs28399447	T/T				rs1065852	C/T
			rs28399454	G/G				rs201377835	G/G
CYP2B6	*1/*6	Átlagos lebontó	rs28399444	AA/AA	CYP2D6	*2A/*10	Átlagos lebontó	rs5030862	G/G
			rs3745274	G/T				rs774671100	-/-
			rs12721655	A/A				rs28371706	C/C
			rs8192709	C/C				rs765776661	-/-
			rs28399499	T/T				rs72549353	-/-
			rs34097093	C/C				rs72549354	-/-
CYP2C8	*1/*1	Normál lebontó	rs11572103	A/A				rs72549352	-/-
			rs11572080	G/G				CYP2D7/2D6	hybrid *36
			rs10509681	T/T				rs72549351	GACT/GACT
			rs1058930	C/C				rs72549356	-/-
			rs72558196	A/A				rs28371725	G/G
			rs72558195	C/C				rs72549346	-/-
			rs1799853	C/C				rs72549349	G/G
			rs1057910	A/A				rs147960066	C/C
			rs56165452	T/T				rs72559710	G/G
			rs28371686	C/C				rs2070673	T/A
CYP2C9	*1/*1	Normál lebontó	rs9332131	A/A	CYP2E1	*1/*7	Normál lebontó	rs55785340	T/T
			rs7900194	G/G	CYP3A4	*1/*1	Normál lebontó	rs4646438	-/-
			rs2256871	A/A				rs67666821	-/-
			rs9332130	A/A	CYP3A5	*3A/*3A	Gyenge lebontó	rs35599367	C/C
			rs28371685	C/C				rs776746	C/C
			rs9332239	C/C				rs55965422	T/T
			rs72558187	T/T				rs10264272	G/G
			rs72558190	C/C				rs41303343	-/-
rs72558188	AGAAATGGAA/AGAAATC				rs41279854	T/T			

Az összesített farmakogenetikai eredmények SNP genotípusokkal (rs), követve a CPIC útmutatókat és az orvosi szakirodalmat (Isd. lejjebb)

Gén	Megállapított haplotípus	Előrejelzett fenotípus	Marker	Genotípus	Gén	Megállapított haplotípus	Előrejelzett fenotípus	Marker	Genotípus
VKORC1	H1/H7	Közepes érzékenység a Warfarinra	rs9934438	T/C	ABCG2	*1/*141K	Közepes funkció	rs2231142	G/T
			rs9923231	T/C				rs72552713	C/C
			rs7294	C/T				rs9282861	A/A
			rs17708472	C/C				rs1801030	A/A
SLC15A2	*350F/*409S	Alacsony funkció	rs1143672	G/A	SULT1A1	*3/*3	Gyenge lebontó	rs72547527	G/G
			rs2293616	G/A				rs55793712	A/A
			rs2257212	C/T				rs4986989	A/A
			rs1143671	C/T				rs4986782	G/G
SLC22A1	*1/*420Del	Alacsony funkció	rs12208357	C/C	NAT1	*4/*4	Normál acetilező	rs5030839	C/C
			rs55918055	T/T				rs56379106	C/C
			rs36103319	G/G				rs56318881	C/C
			rs4646277	C/C				rs56172717	A/A
			rs4646278	C/C				rs1801280	T/T
			rs2282143	C/C				rs1799930	G/G
			rs34130495	G/G				rs1799931	G/G
			rs628031	G/A				rs1799929	C/C
			rs72552763	GAT/GAT				rs1208	A/A
			rs4646281	AAGTTGGT/-				rs1041983	C/C
			rs34305973	T/T				rs1801279	G/G
			rs35167514	A/A				rs1805158	C/C
rs34059508	G/G	rs1800462	G/G						
SLC22A2	*270A/*270A	Normális funkció	rs8177504	C/C	TPMT	*1/*1	Normál lebontó	rs1800460	G/G
			rs8177508	A/A				rs1142345	A/A
			rs316019	G/G				rs1800584	G/G
			rs8177516	C/C				rs56161402	G/G
SLC22A6	*1/*1	Normális funkció	rs8177517	A/A	COMT			rs4680	G/G
			rs11568626	G/G				rs165599	A/A
			rs2306283	A/A				rs737865	A/G
			rs56101265	T/T				rs1065411	G/G
SLCO1B1	*1A/*1A	Normális funkció	rs56061388	T/T	GSTM1	*1/*1	Normál lebontó	rs1695	A/G
			rs72559745	A/A	GSTP1	*1A/*1B	Átlagos lebontó	rs1138272	C/C
			rs4149056	T/T	UGT1A1	*28(*60)/*28(*60)	Átlagos lebontó	rs4148323	G/G
			rs55901008	T/T				rs34993780	T/T
			rs59502379	G/G				rs35350960	C/C
			rs56199088	A/A				rs55750087	C/C
			rs55737008	A/A	rs4124874	G/G			
			SLCO1B3	*233I/*233I	Alacsony funkció	rs4149117	G/G	UGT2B7	*1a/*2b
rs7311358	A/A	UGT2B15	*2/*2	Átlagos lebontó	rs7668258	T/C			
SLCO2B1	*1/*1	Normális funkció	rs2306168	C/C	rs1902023	A/A			
ABCB1	*1/*2	Közepes funkció	rs1045642	G/G	DPYD	*1/*9A	Normál lebontó	rs3918290	C/C
			rs2032582	C/C				rs72549309	TCAT/TCAT
			rs1128503	G/A				rs1801266	C/C
			rs3213619	T/T				rs1801265	C/T
ABCC2	*1324I/*1324I	Alacsony funkció	rs717620	C/C	rs1801267	C/C			
			rs2273697	G/G	rs1801268	G/G			
			rs56220353	C/C					
			rs56199535	C/C					

Medications Affected by Patient Genetic Results

Klinikai magyarázat rs2231142 (ABCG2)

Allopurinol és köszvény

Genotípus: **G/T**

Evidence Szint 2B

Hatásosság

A köszvényes páciensek esetében rosszabb lehet az allopurinol kezelésre adott válasz, mint a GG genotípusú páciensek esetében és jobb, mint a TT genotípusú páciensek esetében.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1447982582>

Klinikai magyarázat rs7662029 (UGT2B7)

Methadone és Opioid-kapcsolt rendellenességek

Genotípus: **A/G**

Evidence Szint 3

Hatásosság,
Toxicitás/Mellékhatás

A páciensek a fentanil, a metadon, a morfin, a tramadol, az oxikodon vagy más opioidok csökkent hatékonyságát érezhetik, ezért ezen gyógyszerek megemelt dózísára van szükségük összehasonlítva az AA genotípusú páciensekkel, és csökkent adagra a GG genotípusúakhoz képest, bár ennek néhány tanulmány ellentmond.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1447981268>

Klinikai magyarázat rs7668258 (UGT2B7)

Methadone és Opioid-kapcsolt rendellenességek

Genotípus: **T/C**

Evidence Szint 3

Hatásosság,
Toxicitás/Mellékhatás

A metadonnal kezelt pácienseknél kisebb lehet az opiát-elvonási tünetek súlyossága a CC genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1447981275>

Klinikai magyarázat rs762551 (CYP1A2)

Leflunomide és Rheumatoid Arthritis

Genotípus: **A/A**

Evidence Szint 3

Toxicitás/Mellékhatás

A rheumatoid arthritisben szenvedő, leflunomiddal kezelt páciensek esetében kisebb mértékű, de nem teljesen elhanyagolható a toxicitás kockázata a CC genotípusú páciensekkel összehasonlítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655384902>

Klinikai magyarázat CYP2C19*1, *2, *3, *4, *5, *6, *8

Clopidogrel

Haplotípus:

***1B/*2A**

Evidence Szint 1A

Hatásosság,
Toxicitás/Mellékhatás

Egyetlen funkcionáló alléllal rendelkező betegeknél 1) a klopidogrel gyenge bontása és a kisebb mennyiségű aktív gyógyszer-metabolit képződés csökkent reakciót eredményezhet 2) a klopidogrel szedése során megnövekedhet a szekunder kardiovaszkuláris események kockázata a két funkcionális alléllal (*1/*1) rendelkező betegekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1043858794>

Klinikai magyarázat rs4149056 (SLCO1B1)

Simvastatin, izombetegségek és központi törzs miopátiák

Genotípus: **T/T**

Evidence Szint 1A

Toxicitás/Mellékhatás

A pácienseknél kisebb lehet a szimvasztatin indukálta myopathia kockázata a CC vagy CT genotípusú páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655384011>

Klinikai magyarázat CYP2C9*1, *2, *3

Warfarin, szív- és érrendszeri betegségek

Haplotípus: ***1/*1**

Evidence Szint 1A Adagolás

A páciensek nagyobb warfarin dózist igényelhetnek a CYP2C9 *2 vagy *3 alléllal rendelkező páciensekhez képest. A CYP2C9*1/*1 teljesen funkcionáló genotípusnak tekinthető.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981238341>

Klinikai magyarázat rs9923231 (VKORC1)

Warfarin

Genotípus: **T/C**

Evidence Szint 1A Adagolás

A pácienseknek alacsonyabb dózísú warfarinra lehet szükségük a CC genotípusú páciensekhez képest, illetve nagyobb dózísra lehet szükségük a TT genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/variant/rs9923231?previousQuery=rs9923231>

Klinikai magyarázat rs7294 (VKORC1)**Warfarin****Genotípus: C/T**

Evidence Szint 1B Adagolás

Warfarinnal kezelt páciensek magasabb dózist igényelhetnek, mint a CC genotípusúak.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655384733>**Klinikai magyarázat rs1045642 (ABCB1)****Digoxin****Genotípus: G/G**

Evidence Szint 2A

A pácienseknél emelkedett lehet a digoxin lebontása és csökkenhet a szérumkoncentrációja az AA és AG genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981204372>**Klinikai magyarázat rs2032582 (ABCB1)****Simvastatin és
Hypercholesterolemia****Genotípus: C/C**

Evidence Szint 2A

Hatásosság

A szimvasztatinnal kezelt páciensek csökkentettségét gyógyszerelést adhatnak (amit a teljes koleszterinszint kisebb mértékű csökkenésével mérhetünk) mint az AC, AA, TT vagy AT genotípusú páciensek.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1150414901>**Klinikai magyarázat rs4149056 (SLCO1B1)****Cerivastatin és Rhabdomyolysis****Genotípus: T/T**

Evidence Szint 2A

Toxicitás/Mellékhatás

A pácienseknél kisebb lehet a cerivastatin indukálta rhabdomyolízis kockázata a CC vagy CT genotípusú páciensekhez viszonyítva. A cerivastatint kivonták a piaci forgalomból, miután 52 halálesetet regisztráltak a gyógyszer indukálta rhabdomyolízis miatt kialakult veseelégtelenség következtében.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981344897>**Klinikai magyarázat rs4149056 (SLCO1B1)****Pravastatin****Genotípus: T/T**

Evidence Szint 2A

Lebontás/PK

A páciensek csökkent pravasztatin plazmakoncentrációval rendelkezhetnek a CC vagy CT genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981345293>**Klinikai magyarázat rs4149056 (SLCO1B1)****Rosuvastatin és
Hypercholesterolemia****Genotípus: T/T**

Evidence Szint 2A

A pácienseknél alacsonyabb lehet a rozuvasztatin plazmakoncentrációja a CC genotípusú páciensekhez képest. Nincs összefüggés ennek a variánsnak a genotípusai és az LDL-koleszterin szint változása között a rozuvasztatin kezelés során.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981345350>**Klinikai magyarázat rs7294 (VKORC1)****Acenocoumarol és
phenprocoumon****Genotípus: C/T**

Evidence Szint 2A Adagolás

A pácienseknek nagyobb dózisu fenprocoumon vagy acenocoumarol kezelésre lehet szükségük a CC genotípusú betegekhez képest, és csökkentett dózissra a TT genotípusúakhoz képest, habár ezt cáfolják bizonyos klinikai vizsgálatok.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1445585748>**Klinikai magyarázat rs2231142 (ABCG2)****Rosuvastatin,
Hypercholesterolemia és
szívinfarktus****Genotípus: G/T**

Evidence Szint 2B

Hatásosság

A rozuvasztatinnal kezelt páciensek 1) alacsonyabb rozuvasztatin-plazmakoncentrációval rendelkezhetnek 2) csökkentettségét választ mutathatnak a kezelésre, amit az LDL-C kisebb mértékű csökkenése mutat a TT genotípusúakhoz képest, vagy magasabb rozuvasztatin-plazmakoncentrációval rendelkezhetnek 2) és jobb terápiai választ mutathatnak a kezelésre, amit az LDL-C nagyobb mértékű csökkenése mutat a GG genotípusúakhoz képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1154221922>**Klinikai magyarázat rs762551 (CYP1A2)****Clopidogrel****Genotípus: A/A**

Evidence Szint 3 Hatásosság

A páciensek csökkentettségét kezelés közötti vértelmezke reaktivitással rendelkezhetnek a klopidogrel kezelés hatására a CC genotípusú páciensekhez képest. Egy másik klinikai vizsgálat azonban nem talált összefüggést a súlyos nemkívánatos kardiális események kockázatával.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/982030732>

Klinikai magyarázat rs1045642 (ABCB1)**Ondansetron****Genotípus: G/G**

Evidence Szint 2A

Hatásosság

Röviddel az ondansetron kezelés után a pácienseknél nagyobb valószínűséggel fordul elő hányinger és hányás az AA genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183632195>

Klinikai magyarázat rs2032582 (ABCB1)**Ondansetron****Genotípus: C/C**

Evidence Szint 2A

Hatásosság

Röviddel az ondansetron kezelés után a pácienseknél nagyobb valószínűséggel fordul elő hányinger és hányás az AA genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183632200>

Klinikai magyarázat rs10509681 (CYP2C8)**Rosiglitazone****Genotípus: T/T**

Evidence Szint 2A Adagolás

A pácienseknél csökkent szintű lehet a rosiglitazon lebontása, egy nagyobb változás lehet a HbA1c szintben, és fokozott lehet az ödéma kockázata a CC genotípusú (CYP2C8*3/*3) páciensekhez képest. Egy vizsgálat nem mutatott összefüggést a vércukorszinttel.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655384653>

Klinikai magyarázat rs762551 (CYP1A2)**Deferasirox és beta-Thalassemia****Genotípus: A/A**

Evidence Szint 3

Lebontás/PK

A béta-talasszémiában szenvedő pácienseknél csökkent lehet a deferasirox plazmakoncentrációja az AC vagy CC genotípusú páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1444666564>

Klinikai magyarázat CYP2C19*1, *2, *3**Sertraline és a súlyos depressziós zavarok****Haplotípus:*****1B/*2A**

Evidence Szint 1A

Lebontás/PK

A sertralinnal kezelt páciensek fokozott clearance-szel rendelkeznek a *2/*2 vagy *2/*3 diplotípusú páciensekhez képest, és csökkent a clearance-ük az *1/*1 diplotípusúakhoz viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183619004>

Klinikai magyarázat CYP2C19*1, *17, *2, *3, *4**Citalopram, escitalopram és a súlyos depressziós zavarok****Haplotípus:*****1B/*2A**

Evidence Szint 1A

Hatásosság,
Toxicitás/Mellékhatás

A citaloprammal vagy escitaloprammal kezelt pácienseknél csökkent gyógyszer-clearance/metabolizmus fordulhat elő a CYP2C19*1/*1 genotípusú páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183620386>

Klinikai magyarázat rs762551 (CYP1A2)**Olanzapine****Genotípus: A/A**

Evidence Szint 3 Hatásosság

Az olanzapinnal kezelt pszichiátriai rendellenességben szenvedő pácienseknél - a csökkent átlagos dózis/testtömeg-normalizált olanzapin szérumkoncentrációk alapján - csökkent gyógyszerválasz mutatkozhat az olanzapinnal szemben az AC és CC genotípusú páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655385604>

Klinikai magyarázat rs762551 (CYP1A2)**Antipsychotics, chlorpromazine, fluphenazine, thioridazine, trifluoperazine és Schizophrenia****Genotípus: A/A**

Evidence Szint 3

Toxicitás/Mellékhatás

Az antipszichotikumokkal, klórpromazinnal, fluphenazinnal, tioridazinnal és trifluoperazinnal kezelt szkizofréniás pácienseknél csökkent QT intervallum mutatkozhat a CC vagy AC genotípusú páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183679775>

Klinikai magyarázat CYP1A2*1A, *1F**Clozapine és Schizophrenia****Haplotípus:*****1F/*1F**

Evidence Szint 3

Toxicitás/Mellékhatás

A szkizofréniás páciensek esetében nagyobb mértékű lehet a rohamok előfordulásának kockázata klozapin-kezelés hatására az *1A/*1A és *1A/*1F genotípusú páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1444608250>

Klinikai magyarázat rs2069514 (CYP1A2)**Antipsychotics és Schizophrenia****Genotípus: G/G**Evidence Szint 3
Toxicitás/Mellékhatás

A szkizofréniás páciensek esetében csökkent mértékű lehet a tardív diszkinézia súlyossága az antipszichotikummal kezelt dohányzó egyéneknél az AA és AG genotípusú páciensekhez képest. A GG genotípus nem társul megnövekedett QT-intervallummal szkizofréniás páciensekben akiket anti-pszichotikumokkal kezelnek és AA genotípusúak.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981201888>

Klinikai magyarázat rs762551 (CYP1A2)**Paroxetine és súlyos depressziós zavarok****Genotípus: A/A**Evidence Szint 3 Adagolás,
Toxicitás/Mellékhatás

A pácienseknek megnövekedett dózisú paroxetinre lehet szükségük, és a paroxetin szedése esetén nagyobb a fáradtság kockázata a CC genotípusú páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/982031767>

Klinikai magyarázat rs1902023 (UGT2B15)**Lorazepam és oxazepam****Genotípus: A/A**

Evidence Szint 2B

Az alanyoknál csökkent lehet az oxazepam vagy a lorazepam clearance a CC genotípusú alanyokhoz viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655387798>

Klinikai magyarázat rs762551 (CYP1A2)**Carbamazepine és epilepszia****Genotípus: A/A**Evidence Szint 3
Lebontás/PK

Gyermekkorú epilepsziás páciensekben nagyobb lehet a karbamazepin clearance, mint a hasonló gyermekkori epilepsziás és AC vagy CC genotípusú páciensekben.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1447983940>

Klinikai magyarázat rs7668258 (UGT2B7)**Lamotrigine****Genotípus: T/C**

Evidence Szint 3 Adagolás

A páciensek 1) csökkent clearance (CL/F) mutathatnak és 2) kisebb lamotrigin-dózist igényelhetnek a CC genotípusú páciensekhez képest, bár nem minden vizsgálat mutat konzisztens eredményeket erre vonatkozólag.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183682148>

Klinikai magyarázat CYP2C19*1, *17, *2, *3**Voriconazole és mikózis****Haplotípus:*****1B/*2A**Evidence Szint 1B
Lebontás/PK

A páciensek csökkent vorikonazol metabolizmust mutathatnak a CYP2C19*1/*1 diplotípusú (extenzív metabolizálók), a CYP2C19*1/*17 vagy *17/*17 diplotípusú (ultragyors metabolizálók) páciensekhez viszonyítva, vagy megemelkedett vorikonazol metabolizmusuk lehet a CYP2C19*2/*2, *2/*3 vagy *3/*3 diplotípusú (rossz metabolizálókhoz) viszonyítva. Bár számos tanulmány nem talált összefüggést, a többség asszociációról számol be.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183689217>

Klinikai magyarázat rs1045642 (ABCB1)**Nevirapine és HIV-fertőzés****Haplotípus: *1/*2**Evidence Szint 2A
Toxicitás/Mellékhatás

A HIV-1 fertőzött nevirapinnal kezelt páciensekben fokozott a kockázata a nevirapin okozta hepatotoxicitásnak a AA genotípusú páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655386244>

Klinikai magyarázat rs3745274 (CYP2B6)**Nevirapine és HIV-fertőzés****Genotípus: G/T**

Evidence Szint 2A

A HIV-fertőzésben szenvedő páciensek esetében csökkent lehet a nevirapin clearance és emelkedett a kitétség a GG genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981202294>

Klinikai magyarázat rs28399499 (CYP2B6)**Nevirapine és HIV****Genotípus: T/T**

Evidence Szint 2A

Nevirapin kezelés hatására a páciensek csökkent plazma gyógyszer-expozíciót mutathatnak a CC vagy CT genotípusú páciensekhez hasonlítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981201854>

Klinikai magyarázat rs28399499 (CYP2B6)**Efavirenz és HIV****Genotípus: T/T**

Evidence Szint 2A

Lebontás/PK

Efavirenz kezelés hatására a páciensek csökkent plazma gyógyszer-expozíciót mutathatnak a CC vagy CT genotípusú páciensekhez hasonlóan.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981201844>**Klinikai magyarázat NAT2*12, NAT2*13, NAT2*14, NAT2*4, NAT2*5, NAT2*6, NAT2*7****Isoniazid és tuberkolózis****Haplotípus: *4/*4**

Evidence Szint 2A

A gyors vagy átlagos acetilátor fenotípusú páciensek esetében fokozott lehet az izoniazid lebontása a két lassú NAT2 alléllal rendelkező páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/982030222>**Klinikai magyarázat rs3918290 (DPYD)****Capecitabine, fluorouracil, pirimidin analógok, tegafur és daganatok****Genotípus: C/C**

Evidence Szint 1A

Toxicitás/Mellékhatás,

Lebontás/PK

A fluoropirimidin-alapú kemoterápiával kezelt rákos páciensekben 1) megnövekedhet a fluoropirimidin clearance és 2) csökkent mértékű lehet, de továbbra is fennáll a gyógyszer toxicitási kockázata a CT vagy TT genotípusú (DPYD *1/*2A or *2A/*2A) páciensekhez képest. A fluoropirimidineket gyakran alkalmazzák kombinált kemoterápiában - ilyen például a FOLFOX (fluorouracil, leucovorin és oxaliplatin), a FOLFIRI (fluorouracil, leucovorin és irinotecan) vagy a FEC (fluorouracil, epirubicin és ciklofoszfamid) - vagy más gyógyszerekkel együtt mint a bevacizumab, cetuximab vagy a raltitrexed. Az alkalmazott gyógyszer kombináció és adagolása befolyásolhatja a toxicitás kockázatát.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/827843617>**Klinikai magyarázat TPMT*1, *2, *3A, *3B, *3C, *4****Azathioprine, mercaptopurine, purin analógok és thioguanine****Haplotípus: *1/*1**

Evidence Szint 1A

Toxicitás/Mellékhatás

A tiopurin gyógyszerekkel és purin-analógokkal kezelt pácienseknél 1) a normál TPMT aktivitás miatt fokozott lehet a tiopurinek inaktiválása és 2) csökkent mértékű lehet a toxicitás kockázata a tiopurin gyógyszerek és purin analógok alkalmazásakor a nem funkcionáló alléllal (pl. *2, *3A, *3B, *3C, *4) rendelkező páciensekhez viszonyítva. Az *1/*1 genotípusú páciensek - a genotípusuk alapján - továbbra is toxicitási kockázatnak vannak kitéve a tiopurin gyógyszerek és purin analógok alkalmazásakor.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1184648909>**Klinikai magyarázat rs1695 (GSTP1)****Platina vegyületek és daganatok****Genotípus: A/G**

Evidence Szint 2A

Toxicitás/Mellékhatás

A platinaalapú gyógyszerekkel kezelt rákos pácienseknél fokozott a toxicitás kockázata a GG genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/637880221>**Klinikai magyarázat rs1045642 (ABCB1)****Methotrexate, Burkitt-limfóma, gyógyszermérgezés, T-sejt limfóma, prekursor sejt limfoblasztikus leukémia, és toxikus májbetegség****Haplotípus: *1/*2**

Evidence Szint 2A

Toxicitás/Mellékhatás

A metotrexáttal kezelt limfómás vagy leukémiás páciensekben alacsonyabb lehet a gyógyszer koncentrációja, és kisebb, de nem jelentéktelen a toxicitás kockázata az AA genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1296599132>**Klinikai magyarázat rs1695 (GSTP1)****Fluorouracil, oxaliplatin és vastagbél daganatok****Genotípus: A/G**

Evidence Szint 2A

Hatásosság

A fluorouracillal és oxaliplatinnal kezelt vastagbélrákos páciensekben kedvezőbb terápiás kimenetek fordulhatnak elő az AA genotípusú páciensekhez képest, vagy kedvezőtlenebb kimenetek a GG genotípusúhoz viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/827847788>**Klinikai magyarázat rs1695 (GSTP1)****Ciklofoszfamid, epirubicin és mellédaganatok****Genotípus: A/G**

Evidence Szint 2A

Toxicitás/Mellékhatás

A ciklofoszfamiddal és epirubicinnel kezelt emlődaganatban szenvedő betegeknél 1) fokozott gyógyszerelválasz jelentkezhet, 2) csökkenhet a toxicitás súlyossága a GG genotípusú betegekhez képest. Néhány páciens mellett fluorouracillal is kezelték.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981238323>

Klinikai magyarázat rs4148323 (UGT1A1)**SN-38 és daganatok****Genotípus: G/G**

Evidence Szint 2A

Rákos páciensek emelkedett SN-38 lebontást mutathatnak az irinotecan kezelés során az AA genotípusú betegekhez képest. Az SN-38 az irinotekán aktív metabolitja, amit az UGT1A1 enzim glukuronidál. Egy in vitro vizsgálatban emelkedett G allél enzimaktivitást találtak az A allélhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/982047955>

Klinikai magyarázat rs4148323 (UGT1A1)**Irinotecan és daganatok****Genotípus: G/G**

Evidence Szint 2A

Az irinotecan-alapú kezelésben részesülő rákos páciensek esetében kisebb lehet a neutropenia kockázata az AA genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981201713>

Klinikai magyarázat rs1048943 (CYP1A1)**Capecitabine, docetaxel és melléganatok****Genotípus: A/A**

Evidence Szint 3 Hatásosság

A kapecitabin és docetaxel kezelésben részesülő emlőrákos nőbetegek esetében rövidebb lehet a progresszió-mentes túlélési idő az AG vagy a GG genotípusú nőbetegekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183614835>

Klinikai magyarázat rs776746 (CYP3A5)**Tacrolimus, szívátültetés, csontvelő átültetés, vese- és tüdő transzplantáció****Genotípus: C/C** Evidence Szint 1A Adagolás, Lebontás/PK

Azon tacrolimus kezelt páciensekben, akik vese-, szív-, tüdő- vagy csontvelő transzplantáltak, vagy más betegségben szenvednek, csökkent mértékű lehet a tacrolimus lebontása, ami fokozott expozíciót eredményezhet, ezért alacsonyabb dózisa lehet szükségük a CT vagy TT genotípusú páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981203719>

Klinikai magyarázat rs776746 (CYP3A5)**Tacrolimus és máj transzplantáció****Genotípus: C/C** Evidence Szint 2A Adagolás, Lebontás/PK

A CC genotípusú donortól származó májtranszplantált páciensek esetében csökkent lehet a takrolimus lebontása, ami nagyobb expozíciót eredményezhet, ezért alacsonyabb dózisa lehet szükségük a CT vagy TT (*1/*3 vagy *1/*1) genotípusú donortól származó májtranszplantált páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/982046323>

Klinikai magyarázat rs776746 (CYP3A5)**Tacrolimus és transzplantátum kilökődés****Genotípus: C/C** Evidence Szint 2A Hatásosság

A takrolimusszal kezelt vese- vagy vérképzőszervi összejtátültetésben részesült páciensek esetében csökkent mértékű lehet (de továbbra is fennáll) a transzplantációs kilökődés kockázata a CT vagy TT genotípusú (*1/*3 vagy *1/*1) páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981203808>

Klinikai magyarázat rs776746 (CYP3A5)**Sirolimus és transzplantáció****Genotípus: C/C**

Evidence Szint 2A Adagolás

A transzplantációban részesülő pácienseknél csökkent lehet a sirolimus lebontás és kisebb terápiás dózisa lehet szükségük a CT és TT genotípusú (*1/*3 és *3/*3) páciensekhez képest.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981203936>

Klinikai magyarázat rs4680 (COMT)**Nicotine és dohányzáshoz kötött betegségek****Genotípus: G/G**

Evidence Szint 2A Hatásosság

A nikotinpótló kezelésben részesülő pácienseknél kisebb lehet az esélye a dohányzás abbahagyásának és növekedhet a visszaesés kockázata az AA genotípusú páciensekhez viszonyítva. Azonban néhány ennek ellentmondó bizonyíték is létezik.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981202618>

Klinikai magyarázat rs762551 (CYP1A2)**Koffein és szívinfartus****Genotípus: A/A**

Evidence Szint 3 Toxicitás/Mellékhatás

A pácienseknek kisebb lehet (de továbbra is fennálló) a kockázata a nem halálos kimenetelű szívinfartusra megemelt kávéfogyasztás esetén az AC vagy CC genotípusú páciensekhez viszonyítva.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655385388>

Laboratóriumi technikai problémák és hibák kockázata

A vizsgáló laboratóriumban szabványos és hatékony eljárásrend van érvényben a műszaki és működési zavarok elleni védelem és a megelőzés érdekében. Ennek ellenére előre nem várt hibák és problémák továbbra is felmerülhetnek. Ilyen hiba lehetőség pl. a nem megfelelően végzett mintavétel vagy a minta kezelése. A minta sérülhet a szállítás során, például a nem megfelelő dokumentáció, tévesen címezett csomagolás miatt, illetve ha a mintát a hitelesített vizsgálati laboratóriumban késve veszik át stb. Bizonyos tényezők kifejezetten akadályozhatják a laboratóriumot az eredményes vizsgálatban: DNS-minta szennyeződése; emberi eredetű és/vagy a vizsgálati rendszerben fellépő hiba; nem értelmezhető eredmények; vagy a DNS-minta téves címkézése.

Ilyen problémák felmerülése esetén a laboratórium új mintát kérhet. Az újbóli tesztelés sem garantálja azonban az eredményes vizsgálatot!

Statistikailag kis arányban fordul elő nem megfelelő pontosságú lelet, amely - ugyan nem kizárólagosan - de tartalmazhat helytelen genotipizálási eredményt. Az ilyen hibák a következőkkel járhatnak: téves ajánlások az orvosi kezelésről; nem megfelelő javaslatok az étrendi és/vagy a testmozgási programmal kapcsolatban. Azokban az esetekben, amikor laboratóriumi hiba gyanúja merül fel vagy bizonyítottan megtörténik, a páciens egészségügyi szakembere kérhet további tesztek vagy kiértékelést. További vizsgálatokat lehet kérni a páciens egészségügyi szakembere által bemutatott eredmények bármilyen okból történő ellenőrzése érdekében.

Korlátok

A PGx-teszt bizonyítékokon alapuló előrejelzéseket nyújt elsősorban arról, hogy a vizsgált egyén genetikai profilja hogyan befolyásolhatja a bizonyos gyógyszerekre adott reakcióját. Kimutathatja továbbá a választott étrend, testmozgás és/vagy táplálkozási tényezők hatására esetlegesen megváltozott gyógyszerelést és/vagy bizonyos általános egészségügyi állapotok kockázatait, és/vagy a vizsgált személy közeli vagy távoli felmenőivel kapcsolatos információkat. **A pácienseknek nem szabad a PGx-teszt eredményei alapján önkényesen megváltoztatniuk az orvosi előírt kezelésüket [ideértve például a gyógyszeresedés gyakoriságának és dózisának, étrendi és/vagy testmozgási rendjüknek, illetve a terhességük tervezésének megváltoztatását], anélkül, hogy előzetesen tanácsot kérnének és konzultálnának a témáról egy egészségügyi szakemberrel.**

A genetikai tesztvizsgálatok egy folyamatosan fejlődő tudományterület. A jelenleg alkalmazott protokollok és eredmények az eddig feltárt és megismert, aktuális ismereteken, fejlesztéseken és tesztelési technikákon alapulnak.

A jövőben nagy valószínűséggel olyan új variánsok azonosítására és/vagy alkalmazására kerülhet sor, melyek hatással lesznek a jelenleg alkalmazott variánsokra vonatkozólag, és változtatásokat idézhetnek elő a korábban kapott genetikai teszteredmények értelmezésében. A jelenlegi tesztek nem alkalmasak bizonyos területekkel kapcsolatos genetikai variánsok azonosítására, mint pl. a táplálkozás és testmozgás; betegségek; és az ezen területektől függő gyógyszerelést.

Az olyan tényezők, mint az életkor, étrend, etnikai hovatartozás, családi kórelőzmény és/vagy a genetikától független személyes egészség szintén befolyásolhatják bizonyos állapotok vagy gyógyszerreakciók kialakulásának valószínűségét. Ezért a páciensek nem mindig mutatnak és/vagy igényelnek a genetikai teszt eredményei alapján elvárható vagy azzal összhangban álló meghatározott étrendet, táplálkozást és/vagy testmozgást, betegséget vagy gyógyszerelést.

Egyes állapotok genetikai asszociációit - különösképpen az étrenddel és a testmozgással kapcsolatosan - eddig csak a kaukázusi (európai) populációkban tanulmányozták. Ez azt is jelenti, hogy az interpretációkat és ajánlásokat csak a kaukázusi populációkra vonatkozó tanulmányokkal összefüggésben készítették el, és az eredmények nem feltétlen relevánsak az olyan tesztalanyok esetében, akik nem a kaukázusi populációkhoz tartoznak vagy vegyes etnikumúak.

Természetesen a páciens orvosa, egészségügyi tanácsadója további vizsgálatokat javasolhat egy független laboratóriumban, vagy konzultálhat egy külső, független genetikai tanácsadóval vagy másik egészségügyi szakemberrel.

Példák a PGx-tesztben alkalmazott SNP-varánsok különböző szintű bizonyítékaira

Bizonyíték szintje	Marker	Gén	Gyógyszerek
1A	rs1142345	TPMT	Azathioprine, Mercaptopurine, Thioguanine
1A	rs3918290	DPYD	Fluorouracil, Capecitabine, Tegafur, Pyrimidine analogues
1A	rs16947	CYP2D6	Amitriptyline, Codeine, Nortriptyline, Paroxetine
1A	rs9923231	VKORC1	Warfarin
1A	rs4149056	SLCO1B1	Simvastatin
1B	rs16947	CYP2D6	Tramadol
1B	rs9923231	VKORC1	Acenocoumarol
2A	rs1801280	NAT2	Isoniazid
2A	rs16947	CYP2D6	Flecainide, Doxepin, Desipramine, Atomoxetine, Risperidone, Clomipramine, Imipramine, Venlafaxine
2A	rs4149056	SLCO1B1	Cerivastatin, Pravastatin, Rosuvastatin
2A	rs1045642	ABCB1	Digoxin, Nevirapine, Methotrexate
3	rs9282861	SULT1A1	Konjugált ösztrogének
3	rs16947	CYP2D6	Timolol, Carvedilol, Haloperidol, Aripiprazole, Metoprolol, Citalopram, Escitalopram, Tamoxifen
3	rs9923231	VKORC1	Phenprocoumon
3	rs4149056	SLCO1B1	Repaglinide, Irinotecan, Mycophenolate mofetil, Atorvastatin, Methotrexate, Olmesartan
3	rs1045642	ABCB1	Paclitaxel, Phenytoin, Fluorouracil, Dicloxacillin, Capecitabine, Nortriptyline, Oxaliplatin, Verapamil, Fexofenadine, Atorvastatin, Simvastatin, Sirolimus, Talinolol, Tamoxifen, Morphine, Efavirenz, Vincristine, Imatinib, Olanzapine, Risperidone, Cyclosporine, Tacrolimus, Atazanavir, Phenobarbital, Codeine, Clopidogrel, Etoposide, Oxaliplatin
4	rs16947	CYP2D6	Methylphenidate, Bufuralol
4	rs4149056	SLCO1B1	Lopinavir, Atrasentan
4	rs1045642	ABCB1	Carbamazepine

1A szint A Klinikai Farmakogenetikai Végrehajtó Konzorcium (CPIC), a Farmakogenomikai Kutatási Hálózat (PGRN), az általános orvos-szakma által egy PGx-iránymutatásban, vagy egy másik fő egészségügyi rendszerben jóváhagyott variáns-gyógyszer kombinációk a leírása.

1B szint Egy olyan variáns-gyógyszer kombináció annotációja, ahol a bizonyítékok túlnyomó része összefüggést állapít meg. Ezt az összefüggést reprodukálni szükséges egynél több vizsgálati csoportban, szignifikáns p-értékekkel és lehetőleg erős hatékonysággal.

2A szint Egy olyan variáns-gyógyszer kombináció annotációja, ahol a variáns a PharmGKB által meghatározott VIP (nagyon fontos farmakogén) kategóriába esik. A 2A szintű variánsok az ismert farmakogének közül kerülnek ki, ezért nagyon valószínű, hogy funkcionális jelentőséggel bírnak.

2B szint Olyan annotáció a variáns-gyógyszer kombinációra, mely az asszociáció mérsékelt bizonyítékait mutatja. Az asszociációt reprodukálni szükséges, de előfordulhatnak olyan tanulmányok is, melyek nem mutatnak szignifikáns összefüggést, és/vagy a hatásosság is kismértékű lehet.

3 szint Egy olyan variáns-gyógyszer kombináció annotációja, amit egyetlen szignifikáns (de még nem reprodukált) tanulmány alapol meg, vagy több tanulmányban is leírták, azonban egyértelmű bizonyíték nélkül.

4 szint Esettanulmányon alapuló, nem pedig szignifikáns klinikai tanulmányban, in vitro molekuláris vagy funkcionális felmérés bizonyítékain alapuló annotáció.

Páciens adatlap

A lelet rövid összefoglalója, amelyet a páciensek megoszthatnak orvosokkal. (Kérjük, vágja le a szaggatott vonal mentén.)



Farmakogenomikai Teszt Összefoglalás

CYP1A1	*1/*4	Átlagos lebontó
CYP1A2	*1F/*1F	Normál lebontó
CYP2A6	*1A/*5	Átlagos lebontó
CYP2B6	*1/*6	Átlagos lebontó
CYP2C8	*1/*1	Normál lebontó
CYP2C9	*1/*1	Normál lebontó
CYP2C19	*1B/*2A	Átlagos lebontó
CYP2D6	*2A/*10	Átlagos lebontó
CYP2E1	*1/*7	Normál lebontó
CYP3A4	*1/*1	Normál lebontó
CYP3A5	*3A/*3A	Gyenge lebontó
VKORC1	H1/H7	Közepes érzékenység a Warfarinra
SLC15A2	*350F/*409S	Alacsony funkció
SLC22A1	*1/*420Del	Alacsony funkció
SLC22A2	*270A/*270A	Normális funkció
SLC22A6	*1/*1	Normális funkció
SLCO1B1	*1A/*1A	Normális funkció
SLCO1B3	*233I/*233I	Alacsony funkció
SLCO2B1	*1/*1	Normális funkció
ABCB1	*1/*2	Közepes funkció
ABCC2	*1324I/*1324I	Alacsony funkció
ABCG2	*1/*141K	Közepes funkció
SULT1A1	*3/*3	Gyenge lebontó
NAT1	*4/*4	Normál acetilező
NAT2	*4/*4	Ultragyors acetilező
TPMT	*1/*1	Normál lebontó
GSTM1	*1/*1	Normál lebontó
GSTP1	*1A/*1B	Átlagos lebontó
UGT1A1	*28(*60)/*28(*60)	Átlagos lebontó
UGT2B7	*1a/*2b	Normál lebontó
UGT2B15	*2/*2	Átlagos lebontó
DPYD	*1/*9A	Normál lebontó

A teljes leletért vegye fel a kapcsolatot a Synlab.hu oldallal!