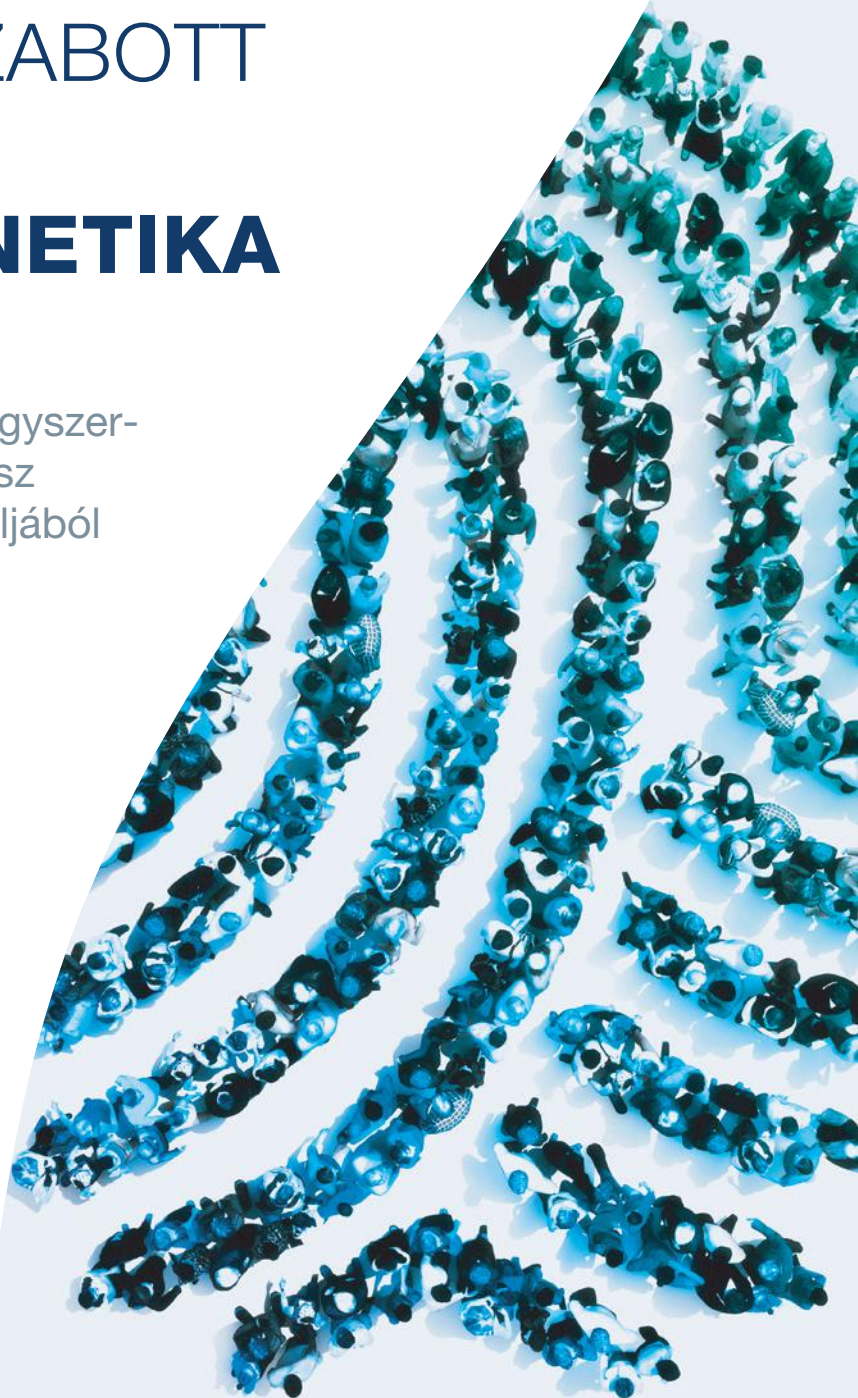




SZEMÉLYRE SZABOTT GYÓGYÍTÁS A **FARMAKOGENETIKA** SEGÍTSÉGÉVEL

Egyszerű genetikai teszt a gyógyszer-
lebontás és -hatékonyság egész
életre szóló meghatározása céljából

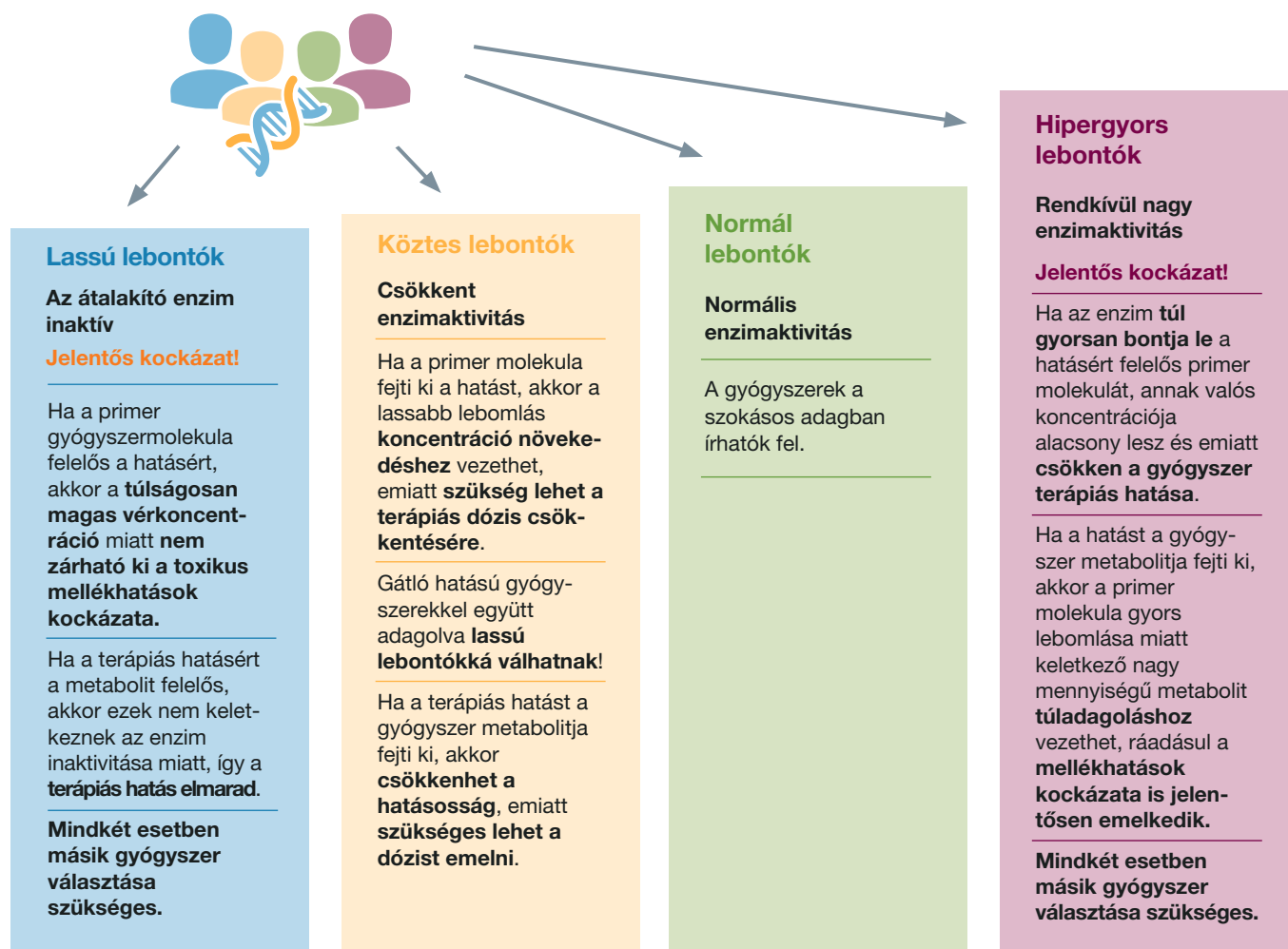


Személyes farmakogenetikai profil

Európai felmérések szerint a járóbetegek kb. 20%-a tapasztal valamilyen nem kívánt gyógyszer-mellékhatást a kezelésük során, míg a fekvőbetegeknél ez az arány 10-20% között mozog a kórházi tartózkodás során fellépő, gyógyszer okozta nem kívánatos mellékhatások tekintetében. A gyógyszeres kezelés hatékonyságának a feltétele, hogy a gyógyszer aktív formája a kellő ideig jelen legyen a szervezetben ott, ahol a szükséges hatást ki kell fejtenie. Az aktív hatást egyes esetekben a **primer molekula**, míg máskor egy **metabolit (szekunder termék)** fejt ki. Ennek megfelelően a gyógyszerek átalakítását, lebontását végző biomolekulák tulajdonságai alapvetően befolyásolják, hogy ki hogyan reagál egy adott gyógyszerre. Ha a primer molekula felelős a hatásért, akkor a **metabolizmusért felelős enzim** túlműködése hatástalanságot, alulműködése pedig toxikus koncentráció növekedést okozhat. Pont az ellenkezőjéhez vezethet, ha a szekunder termék (gyógyszer metabolit) az aktív hatóanyag. Ilyenkor a primer molekulát lebontó enzim fokozott aktivitása a szekunder termék szintjének emelkedését eredményezi, míg alulműködése a terápiás hatás elmaradását okozhatja.

A gyógyszerek aktiválásában, transzportjában és eliminálásában közreműködő fehérjék az emberek többségében **genetikai változatosságot** mutatnak. A farmakogenetika eszköztárával meg tudjuk határozni a páciens egyéni genetikai profilját, személyre szabható a gyógyszerek kiválasztása és adagolása, ezáltal növelhető a terápia sikeressége és csökkenthető a veszélyes mellékhatások és a kezelés nem megfelelő hatásosságának kockázata.

A páciensek az egyes gyógyszerfélékre és génekre vonatkozóan négy nagy csoport valamelyikébe sorolhatók be:



Farmakogenetikai profilunk

A szervezet enzimjeinek és transzportmolekuláinak aktivitása az egyénre jellemző genetikai variánsok jellegétől és mennyiségétől függ.

A genetikai variánsok leggyakoribb típusa az **egyetlen nukleotidot érintő variáció (SNV)** vagy **polimorfizmus (SNP)** a DNS molekulában. Ezek egyrészt **biológiai markerként** alkalmazhatók a betegségekhez

köthető gének meghatározására, másrészt, ha a variáns egy génben vagy a génhez közeli szabályozó régióban helyezkedik el, **közvetlen szerepe lehet egy betegség kialakulásában** a gén működésének és aktivitásának befolyásolásával.

Ezt szem előtt tartva az alábbi, farmakogenetikai szempontból fontos génekben elemezzük a variánsokat:

→ 13 I. fázisú enzim (gyógyszer-átalakítók)	→ 13 II. fázisú enzim (gyógyszer-konjugálók)	→ 10 gyógyszer- transzporter
CYP1A1	NAT1	ABCB1
CYP1A2	UGT1A1	ABCC2
CYP2A6	NAT2	ABCG2
CYP2B6	UGT2B7	SLC15A2
CYP2C8	TPMT	SLC22A1
CYP2C9	UGT2B15	SLC22A2
CYP2C19	GSTP1	SLC22A6
CYP2D6	UGT2B17	SLCO1B1
CYP2E1	GSTT1	COMT
CYP3A4	GSTM1	SULT1A1
CYP3A5	GSTT2b	SLCO1B3
DPYD		SLCO2B1
VKORC1		

Milyen gyógyszercsoportokról ad felvilágosítást a teszt?

A gyógyszerekre adott egyéni válaszreakciókat az összes orvosi szakterületen ajánlott szem előtt tartani. A farmakogenetikai elemzés különösen hasznos az alábbi gyógyszertípusok alkalmazása során:

- Fájdalomcsillapítók, antireumatikumok
- Antibiotikumok, antivirális szerek, gombaellenes szerek
- Antidepresszánsok, pszichotróp szerek
- Antidiabetikumok
- Vérnyomáscsökkentők
- Véralvadásgátlók
- Citosztatikumok
- Protonpumpa-gátlók
- Sztatinok
- Urológiai gyógyszerek



Mit tartalmaz a lelet?

A lelet gyógyszer családkba csoportosítva tartalmazza a vizsgált hatóanyagokat, valamint a farmakogenetikai teszt során meghatározott gyógyszerlebontó (átalakító) képesség alapján az egyes gyógyszerek metabolizmusára és a személyre szabott alkalmazásra vonatkozó információkat az alábbiaknak megfelelően:

- Ha a hatóanyag sárga kóddal kerül jelölésre, akkor az ilyen hatóanyagot tartalmazó gyógyszerek hatása a genetikai variabilitás miatt változó lehet, emiatt az adagolást be kell állítani, vagy másik gyógyszert kell választani.
- A zöld kóddal jelölt hatóanyagot tartalmazó gyógyszerek a megszokott adagolásban írhatók fel.
- A piros kóddal jelölt hatóanyagok esetén a gyógyszer toxicitásának kockázata áll fenn, emiatt csökkenteni kell a dózist, vagy másik gyógyszert kell alkalmazni!

A színekódolás a leletek értelmezhetőségét, áttekinthetőségét jelentősen megkönnyíti! Emellett valamennyi leletünk részletes szöveges interpretációt is tartalmaz.

A vizsgálat folyamata



MINTAVÉTELI SZETT

- Vérvételi cső vagy kit
- Mintavételi és szállítási útmutató
- Vizsgálatkérő lap és bejegyző nyilatkozat űrlapok



BEGYŰJTÉS: A SYNLAB LOGISZTIKAI SZOLGÁLTATÁSÁVAL



GENETIKAI TESZT: MULTIPLEX TÖMEGSPEKTROMETRIÁVAL ÉS PCR-TECHNOLÓGIÁVAL

- 36 kulcsfontosságú gén elemzése...
- ...266 genetikai variánsra, melyek a gyógyszerek aktiválását, transzportját, lebontását befolyásolják



LELET

- Egyoldalas összefoglaló a legfontosabb megállapításokkal
- Részletes lelet a páciensnél talált fenotípus teljes körű elemzésével

A farmakogenetika előnyei

A páciens farmakogenetikai profiljának ismeretében az orvos gyorsan és **célzottan** választhatja ki a páciens számára ideális gyógyszert és azt megfelelő adagolásban írhatja fel neki. Ennek következtében **javul az ellátás színvonala** és **csökken a kezelés költsége**.

A farmakogenetikai elemzés célja



Minden **ember** a gyógyszerek aktiválását, transzportját és eliminálását végző fehérjék genetikai variánsait hordozza

Az ambuláns páciensek akár **20%**-át érinti valamilyen gyógyszer-mellékhatás



A fekvőbetegek **10-20%**-a szenved valamilyen gyógyszer-mellékhatástól kórházi kezelése során



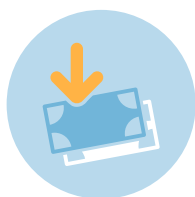
Elkerülni a súlyos gyógyszer-mellékhatásokat és a gyógyszer-gyógyszer kölcsönhatásokat.



A tradíciókon alapuló gyógyszerválasztás és a „próba-szerencse” alapú dózisbeállítás módszerének lecserélése.



Az optimális, a páciens egyedi genetikai sajátosságain alapuló gyógyszerválasztás támogatása.



Az egészségügyi ellátás összköltségének csökkentése.



**Csúcsminőségű
elemzések**



**Orvosi diagnózis
és szaktanácsadás
azonos forrásból**



**Páratlan minőségi
színvonalú
laboratóriumok
Európa-szerte**



**Nagy értékű
genetikai tesztek**



**Orvos szakértők
az Ön szolgálatában**

SYNLAB

SYNLAB Hungary Kft.
1211 Budapest, Weiss Manfréd út 5-7.
Tel.: +36 1 5 888 500

www.synlab.hu

A farmakogenetikai eredmények és a származtatott előjelzések nem írhatják felül az alapellátóellátó orvos tapasztalatát és a betegeiről szerzett ismereteit a kórisme felállításában vagy a terápiás terv elkészítésében. Minden gyógyszert gondos klinikai ellenőrzés mellett kell alkalmazni.

© 2020 SYNLAB Hungary Kft.
A szövegben található elírásokért és nyomtatási hibákért felelősséget nem vállalunk. A változtatás jogát fenntartjuk. Minden szöveg, kép és tartalom szerzői jogi védelem alá esik. A dokumentum részének vagy egészének felhasználása a tulajdonos előzetes írásos beleegyezése nélkül tilos.