



GENO+

Nadie te conoce mejor que tu ADN



Bienvenido a tu viaje hacia el bienestar



El equipo GENO+ te da la bienvenida a tu viaje hacia la salud.

En este estudio podrás descubrir la composición genética que te hace único; te conocerás de una manera clara y sencilla y entenderás cómo funciona tu cuerpo desde una nueva perspectiva.

Siente la confianza y la certeza de que tus resultados son fidedignos. Los análisis genéticos se han realizado bajo rigurosos estándares de calidad y utilizando tecnología sofisticada para el análisis genético. La tecnología de Illumina te ofrecen lo más avanzado en el análisis de tu ADN. Cada interpretación de tus resultados son basados en la selección de los genes que han demostrado relevancia para el control y prevención de enfermedades, así como algunas de tus características físicas.

GENO+ ha recopilado la última información científica disponible para poderte dar la mejor prueba genética disponible en México. Nuestro equipo de investigación ha recopilado los estudios publicados en las revistas científicas más importantes que sustentan tu reporte. Con esta base, podrás encontrar recomendaciones basadas en evidencia.

Con ayuda de un profesional de salud, entenderás el mecanismo por el que tus genes influyen en tu salud y tienen implicación en tu fenotipo. Por ejemplo, comprenderás la biología del control de tu peso, estado físico y emocional, así como requerimientos y riesgo de presentar deficiencias nutricionales. Además, conocerás tu carga genética de riesgo a desarrollar enfermedades de gran interés actual. Con esta información y con apoyo de tu profesional de salud de confianza, podrás tomar las mejores decisiones para una mejor salud.

Tus reportes se basan en las recomendaciones de la Organización Mundial de la Salud, Instituto de Medicina y guías nacionales e internacionales para el cuidado de la salud.

En GENO+ tenemos la seguridad de que al conocer tu información genética, te empoderarás y adoptarás un estilo de vida saludable y preventivo para tener una mejor calidad de vida. Aunado a tus reportes, será crucial que cualquier cambio en tu estilo de vida lo consultes con un profesional que pueda asesorarte con tus resultados genéticos y la prescripción de un tratamiento médico-nutricional.

Nuestro equipo está feliz de poder acompañarte en este nuevo proceso de bienestar y brindarte todo el apoyo necesario para que logres aprovechar tu información genética.

Por ultimo te recordamos que la clave del éxito para una salud óptima eres tú; GENO+ te proporcionará herramientas para lograrlo.

Atentamente, **el equipo GENO+ y creadores**

Rendón-Delcid Pablo Alejandro, Oropeza-Martinez Peter Savier, Paz-Cassini Mariela, Tena-Alavez Eduardo.



Breves conceptos importantes

para comprender tus reportes genético y tu ADN

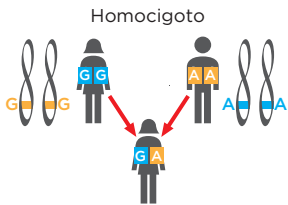


Figura 1.
Bases nitrogenadas
Encontradas en tu
ADN.
Su secuencia
determina la función
genética

El ADN es una cadena que se encuentra comprimida en cada una de nuestras células y está compuesta por pequeñas unidades.

Estas unidades, se encuentran colocadas en una secuencia específica de las siguientes letras conocidas como bases nitrogenadas: **A, G, C y T**

(figura 1).



Homocigoto

Heterocigoto

Figura 2.
Posibles genotipos. Se denomina homocigoto cuando las dos variantes del gen (alelos) son idénticas. Cuando son distintas, se conoce como genotipo heterocigoto.

Algunas regiones del ADN contienen la información para crear la vida. Estas unidades de información se llaman genes. Cada gen participa en funciones importantes para mantener la vida. Por ejemplo, el gen de la insulina, tiene las instrucciones para generar la molécula encargada de regular la glucosa en la sangre.

Nuestras células contienen 2 copias de cada gen denominadas alelos. Un alelo, o variante de un gen, es heredado de cada uno de nuestros padres. Por lo tanto, podemos tener 2 variantes de cada gen: genotipo A (homocigoto), genotipo B (homocigoto) y genotipo AB (heterocigoto) (figura 2).

Los genes tienen una secuencia específica muy relacionada con su función. Sin embargo, pueden haber cambios en su secuencia que repercuten en su función. Estos cambios se conocen como mutaciones cuando los cambios son raros, o polimorfismos de un solo nucleótido o snps (por sus siglas en inglés) si son comunes entre una población. La combinación genética se conoce como genotipo y el producto visible (color de piel o de ojos) se conoce como fenotipo. El término variante de un gen se refiere a un cambio y puede referirse a una mutación o un snps (figura 3).



Cadena normal

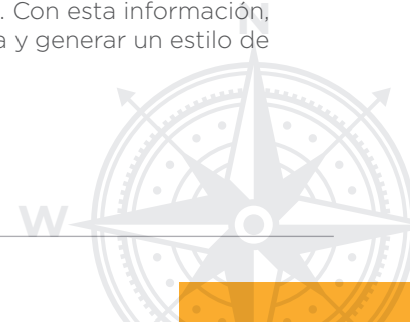


Cambio en el ADN

Figura 3.
Una variante es un cambio en el ADN. Se conocen como mutaciones los cambios raros y polimorfismos los cambios comunes.

Los seres humanos compartimos el 99.9 % de nuestra información genética. Este 0.1 % restante corresponde a variaciones que nos hace distintos. Medir nuestro genotipo nos permite conocer los cambios que pueden repercutir en nuestro metabolismo y puede modular el efecto de nuestra respuesta a un tipo de dieta, ejercicio, medicamento o algunos otros factores ambientales.

Tus estudios genéticos muestran variaciones con relevancia importante en tu salud. Estas variaciones participan en rutas metabólicas importantes para el buen funcionamiento de tu cuerpo. Por ejemplo, la variante "X" del gen "Y" participa en la asimilación de vitaminas. Si tu genotipo muestra la combinación de mayor riesgo significa que tienes una mayor probabilidad de presentar una deficiencia de vitaminas. Conociendo esto, podrás evaluar si tu dieta cumple con la recomendación diaria o si es necesario incrementar tu dosis para evitar una deficiencia. Con esta información, podrás empoderarte para tomar decisiones con apoyo de tu profesional de salud de confianza y generar un estilo de vida personalizado.



Breves conceptos importantes

para comprender tus reportes genético y tu ADN



RIESGO GENÉTICO

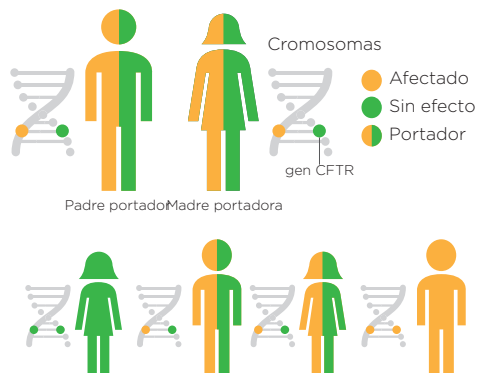
Para fines de este estudio, la palabra riesgo deberá tomarse como un indicador de mayor predisposición genética y no como un riesgo absoluto a desarrollar el fenotipo evaluado.

La palabra riesgo es un indicador de probabilidad y posibilidad. Este indicador se basa en un análisis estadístico del efecto de cada genotipo asociado a un fenotipo. Por ejemplo, un riesgo mayor a desarrollar cáncer, es un indicador de mayor probabilidad de desarrollarlo.

Los valores de riesgo se asignan según la mejor evidencia científica disponible. Estos valores indican el grado de asociación entre un grupo de personas con un determinado genotipo (de riesgo) en comparación con otro grupo de personas con un genotipo distinto (sin riesgo).

Los cambios en el ADN no solo incrementan el riesgo a desarrollar una enfermedad. En algunos casos, una variación genética puede disminuir el riesgo a desarrollarla. Por ejemplo, existen mutaciones que aceleran el metabolismo y nos permiten oxidar grasa con mayor facilidad. Esta característica es benéfica para una persona que busca perder peso. Además, es posible que este efecto sea incrementado o disminuido por otra variante genética, por lo que es importante evaluar múltiples regiones en el ADN. Para la practicidad de este cálculo, se han implementado la utilización de algoritmos sofisticados.

En tus estudios se reflejan cientos de variantes genéticas que reflejan un riesgo según la evidencia científica más reciente y relevante. El equipo de GENO+ se encarga de identificar nuevos estudios científicos y considerarlos para tu estimación del riesgo a desarrollar futuras enfermedades y cuál es el mejor tratamiento acorde a tu genotipo. Por lo tanto, es posible que tu riesgo pueda cambiar según el avance científico.



Podrás encontrar mayor información en los anexos.



¿Qué características tienen los reportes genéticos?



Resultado:
Metabolizador
rápido

Genotipo asociado a
metabolizador rápido de cafeína

Variantes analizadas



Este diagrama te muestra cuántas variantes de riesgo tuviste. Se considera de riesgo cuando eres portador de al menos un alelo (heterocigoto).



¿Sabías que?
El 66% de la población no detectan los sabores amargos, mientras que el 34% de la población sí.

Top 5 de variantes de mayor efecto en la obesidad

Variante analizada	Riesgo por mi genotipo
FTO	Alto
GNAT2	Moderado
TMEM18	Bajo
MC4R	Moderado
SEMA6D	Alto

*Las presentes variantes han mostrado un mayor efecto.

Tus reportes genéticos se han diseñado para que puedas conocer tus resultados de una manera breve y detallada. Para esto, se crearon distintas secciones.

En tu resumen podrás ver tus resultados según el reporte adquirido. En esta sección podrás ver un panorama sobre los fenotipos evaluados y tu carga genética.

Tus reportes genéticos tendrán distintos íconos y tablas informativas para que conozcas detalles y hechos de tu genética. Por ejemplo, podrás encontrar tu resultado en alguna de las siguientes categorías: escala de riesgo acompañada de colores (bajo, moderado o alto); ícono indicador de ausencia/presencia de riesgo o si eres portador de variantes de riesgo autosómicas recesivas (es necesario el genotipo homocigoto para presentar el fenotipo) o autosómicas dominantes (con una copia del gen de riesgo es suficiente para desarrollar el fenotipo). Esto dependerá del fenotipo evaluado y del número de variantes genéticas analizadas. Adicionalmente, podrás encontrar gráficas o íconos según tus variantes genéticas evaluadas.

Aunque podrás encontrar algunas recomendaciones, te sugerimos se analicen con un profesional de salud de confianza y acudas con alguien especializado para consultoría genética.

¿Cómo se calcula mi riesgo genético o resultado genético?

GENO+ ha desarrollado una plataforma y software para una mejor experiencia. Tus resultados genéticos se analizan mediante la utilización de algoritmos y se calculan con base en tu combinación genética. Partiendo de la evidencia científica, se generan tus niveles de riesgo y recomendaciones. Podrás acceder a los estudios genéticos para que puedas comprender mejor sus características si así lo deseas.

Es importante considerar que algunas variantes en tu ADN tienen un efecto distinto. Algunas mutaciones tienen un efecto muy grande para algunas enfermedades y contar con solo una de ellas el riesgo es alto. Tal es el caso para las enfermedades congénitas (autosómicas dominantes). Para otros reportes, se consideran múltiples variantes genéticas con un efecto bajo en el fenotipo. Por ejemplo, el riesgo genético para la obesidad (poligénica), se calcula con la suma de variantes con un efecto leve pero acumulativo. Existen mutaciones que no confieren riesgo a enfermedades, si no a fenotipos particulares, como un olfato más desarrollado.

Es importante considerar que algunas recomendaciones tienen evidencia y validez para cierto tipo de personas y objetivos particulares. Por ejemplo, algunas recomendaciones dietarias encontradas en tu reporte están dirigidas a personas que buscan bajar de peso y los estudios se llevaron a cabo en adultos jóvenes. Por lo tanto, es probable que para población distinta no se tenga el mismo efecto y se deba ajustar esa recomendación (niños, recién nacidos o población con alguna enfermedad). En tus reportes y en anexos, podrás encontrar este tipo de información.



Indicadores en los reportes genéticos

Con el objetivo de facilitar la lectura de tus resultados, se han generado una serie de indicadores gráficos con los que podrás identificar rápidamente tu riesgo, variantes analizadas y recomendaciones. En esta sección se muestra una explicación rápida de los componentes generales de tu reporte.

Indicadores de riesgo o resultado:

Son indicadores gráficos que te dirán de forma sencilla cual fue tu riesgo genético general en cada sección. Los colores en el fondo de la imagen representan el riesgo, mientras que la imagen o icono será representativa al reporte.



Riesgo bajo. Este es un indicador para informarte que tu predisposición genética es baja o menor en comparación con personas con un genotipo de riesgo o mayor predisposición genética. Este indicador se basa en términos estadísticos como una menor probabilidad de desarrollar el fenotipo en comparación con personas con el genotipo de riesgo en condiciones ambientales similares. Cuando existe una escala de riesgo, el color verde simboliza una carga genética baja o ausencia de variantes de riesgo.



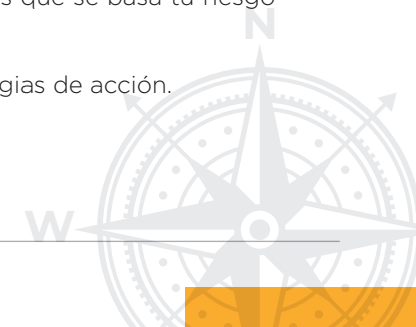
Riesgo moderado o elevado. Este indicador refleja que tu carga genética te confiere un riesgo mayor para desarrollar el fenotipo evaluado. Este indicador puede representar un riesgo de presentar el fenotipo de hasta 2 veces más en comparación con el genotipo de menor riesgo. En algunos fenotipos este riesgo no se ha cuantificado, pero la presencia del genotipo ha reflejado una predisposición genética importante. En otros reportes, este indicador puede reflejar que eres portador de una copia genética de riesgo. En el caso de enfermedades hereditarias este color indica la presencia de variantes de riesgo al desarrollo del padecimiento o a ser portador.



Riesgo alto. Este indicador refleja que tu carga genética te confiere una predisposición alta a desarrollar el fenotipo elevado. La probabilidad de que desarrolles el fenotipo puede ser mayor a 2 veces en comparación que una persona con el genotipo de menor riesgo. En el caso de enfermedades hereditarias o de una sola mutación, los símbolos en rojo indican que tienes el genotipo de riesgo.

Podrás encontrar algunos otros indicadores. En algunos reportes, podrás encontrar íconos que no significan riesgo, si no una interacción o un particular genotipo asociado a un fenotipo en particular (metabolizador rápido/lento de algún nutriente). Podrás encontrar en tus anexos las variantes analizadas para cada reporte y en los que se basa tu riesgo genético.

Los presentes indicadores servirán de apoyo al profesional de la salud e identificar las estrategias de acción.



Alcance de tu estudio genético



Tu riesgo genético es calculado por el análisis de una o múltiples variantes genéticas. Esto dependerá de los siguientes factores: efecto genético en “x” fenotipo, evidencia que sustente el efecto, reproducibilidad del efecto en varios estudios o distintas poblaciones y limitantes del estudio genético por la plataforma utilizada.

El conocer tu riesgo, te ayudará a ti y a tu profesional de la salud a generar estrategias preventivas y terapéuticas.



Tus resultados deberán ser utilizados como apoyo a diagnósticos médicos-nutricionales. Por si solos no deberán ser considerados para el diagnóstico de ninguna enfermedad. Cualquier cambio en tu estilo de vida, deberá ser supervisado y apoyado con tu profesional de la salud calificado.



Los resultados de tu análisis no incluyen todas la mutaciones y polimorfismos en tu genoma. Aunque se consideran una cantidad alta de variantes asociadas a las enfermedades, características de interés clínico y que han mostrado un nivel fuerte de evidencia, existen mutaciones o alteraciones genéticas no medidas por este análisis. Así mismo, pueden existir otros cambios genéticos aun con falta de evidencia y descubrimiento. Por lo tanto, el riesgo genético puede ajustarse con el avance de la ciencia.



Los riesgos genéticos reportados están limitados a la evidencia científica existente y disponible. El equipo de GENO+ ha establecido estándares rigurosos como recopilación de estudios publicados en revistas científicas de alto impacto con grandes números de población; se han incluido en su mayoría estudios publicados con población latina y que han mostrado comportamientos consistentes en distintas etnias.



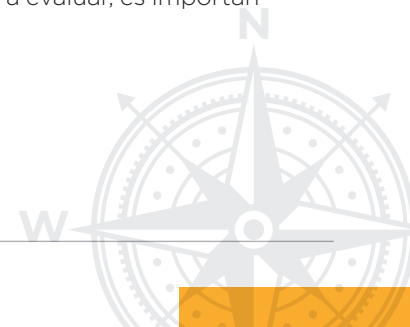
El ambiente en el que te desarrollas también afecta a tus genes.

El conocer tu genética te ayuda a comprender muchas interrogantes sobre el metabolismo y tu salud. Sin embargo, algunos aspectos no se explican solo por la variación genética. Para responder a esas interrogantes debemos considerar el ambiente, nuestro estilo de vida y nuestro estado de salud actual.



Los factores ambientales que pueden modificar tu predisposición genética son la dieta, la actividad física, el consumo de tabaco o alcohol, la exposición a contaminantes y toxinas, entre otras. Por ejemplo, un riesgo genético bajo a presentar obesidad no es indicador determinante para desarrollarla. Nuestro cuerpo puede resistir a la obesidad a través de un mayor gasto energético o buena respuesta a la saciedad. Sin embargo, una ingestión de alimentos excesiva y bajos niveles de actividad física pueden ser determinantes para desarrollar la enfermedad.

Lo anterior puede parecer complicado. Por esto y por la presencia de otros factores necesarios a evaluar, es importante que un profesional de la salud analice tus resultados.





CÓMO LEER TU REPORTE CÓDIGO FARMA

En tu reporte podrás encontrar información acerca de las variantes genéticas detectadas en tu genoma relacionadas con la respuesta a distintos fármacos, así como las recomendaciones de acuerdo con tu genotipo.

Al inicio de tu reporte podrás identificar una sección que muestra el tipo de recomendaciones con base en el grado de riesgo al tratamiento con diferentes fármacos, las cuales sugieren si es recomendable seguir las indicaciones estándar de tratamiento, revisar y ajustar la dosis, o bien discontinuar el uso de un medicamento.

También, en tu reporte está incluida una tabla que muestra el tipo de efecto de las variantes genéticas relacionadas con la actividad de distintos fármacos. Dichas recomendaciones están basadas en la evidencia disponible de las variantes genéticas relacionadas con la respuesta a medicamentos. Dependiendo del contexto genético de cada individuo, las variantes genéticas pueden influir en la dosis requerida, el grado de eficacia, la toxicidad y el riesgo a reacciones adversas a cada medicamento.

Posteriormente, encontrarás una tabla que resume los resultados de las variantes de impacto en la respuesta a fármacos detectadas en tu genoma. En esta tabla podrás identificar el grado de riesgo que existe para tu respuesta a distintas clases de medicamentos y las recomendaciones generales para el tratamiento con dichos fármacos.

Finalmente encontrarás las descripciones detalladas con información relevante acerca del efecto de las variantes detectadas en tu genoma y su función con relación a la respuesta a medicamentos específicos, así como el grado de riesgo y las recomendaciones asociadas con cada variante.



Ma.:

En este reporte se describen los resultados más importantes que surgieron de tu prueba genética con relación a tu capacidad para metabolizar algunos fármacos. La respuesta a algunos medicamentos así como el riesgo de presentar efectos secundarios puede variar



En este reporte se encuentra la **información de tu posible respuesta a medicamentos** relacionada con las variantes genéticas detectadas y las condiciones especiales de tratamiento farmacológico que puedes requerir.



Habla con un profesional médico si sigues algún tratamiento relacionado con los medicamentos listados en este reporte. O si presentas reacciones adversas a algún medicamento.






Este reporte no diagnostica la actividad de los productos derivados de los genes incluidos en este análisis ni las concentraciones de metabolitos u otros compuestos derivados del procesamiento de fármacos.

CLASIFICACIÓN DE RIESGO Y RESPUESTA A FÁRMACOS

 Indicaciones estándar	<p>La prescripción del medicamento está sujeta a regímenes estándar, el riesgo del paciente no se incrementa de manera significativa al usar dicho fármaco.</p>
 Consideraciones especiales	<p>Se puede ajustar la dosis del medicamento o aumentar la vigilancia de acuerdo con guías especiales para la condición indicada.</p>
 Alto riesgo	<p>Reducción de eficacia probada o aumento de toxicidad en el fármaco. Es recomendable considerar una alternativa.</p>



RESUMEN GENERAL

Tipo de Fármaco	 Indicaciones Estándar	 Consideraciones Especiales	 Alto Riesgo
Agentes antiinflamatorios no esteroideos	Celecoxib Diclofenaco		
Agentes cardiotónicos	Digoxina		
Agentes hipoglucemiantes	Rosiglitazona		
Agonistas adrenérgicos			Salbutamol Salmeterol
Analgésicos		Metadona	
Antibióticos	Dapsona	Etambutol Isoniazida Pirazinamida Rifampicina	
Anticoagulantes	Clopidogrel	Warfarina Acenocumarol Fenprocumon	
Anticonceptivos hormonales para uso sistémico	Levonorgestrel		
Antidepresivos		Bupropion	Imipramina Nortriptilina Amitriptilina Citalopram Clomipramina Desipramina Doxepina Escitalopram Trimipramina
Antieméticos		Ondansetron	
Antihiperlipidémicos	Pravastatina Rosuvastatina		Atorvastatina Simvastatina
Antimaláricos	Clorproguanil		



Antineoplásicos	Capecitabina Erlotinib Oxaliplatino Irinotecan Fluorouracilo Gefitinib Sn-38 Mercaptopurina	Tamoxifeno	Cisplatino Carboplatino Ciclofosfamida Epirubicina Metotrexato
Antipsicóticos	Risperidona		
Antivirales	Efavirenz	Telaprevir Ribavirina	Nevirapina Boceprevir
Estimulantes parasimpaticomiméticos			Nicotina
Inmunosupresores	Azatioprina	Peginterferón alfa-2a Peginterferón alfa-2b Tacrolimús Sirolimús	
Tratamiento de la distrofia muscular de duchenne			Ataluren
Tratamiento de la fibrosis quística	Lumacaftor	Ivacaftor	



CLASIFICACIÓN FARMACOLÓGICA

A continuación se incluye la clasificación general de los medicamentos relacionados con tu genotipo.



•Agentes antiinflamatorios no esteroideos

Los agentes antiinflamatorios no esteroideos son un grupo de medicamentos que alivian el dolor y la fiebre y reducen la inflamación, los cuales funcionan bloqueando un grupo específico de enzimas llamadas enzimas ciclooxigenasas, a menudo abreviadas a las enzimas COX. Estas enzimas son responsables de la producción de prostaglandinas, que son un grupo de compuestos con efectos similares a las hormonas que controlan muchos procesos diferentes, como la inflamación, el flujo sanguíneo y la formación de coágulos sanguíneos.

•Agentes cardiotónicos

Los medicamentos cardiotónicos son medicamentos que aumentan la fuerza contráctil cardíaca durante la insuficiencia cardíaca. Se usan después del infarto de miocardio; procedimientos quirúrgicos cardíacos; en estado de shock; o en la insuficiencia cardíaca congestiva.

•Agentes hipoglucemiantes

Los medicamentos hipoglucemiantes reducen los niveles de glucosa en la sangre. Estos medicamentos se usan solo en el tratamiento de la diabetes tipo 2 y están aprobados para su uso solo en pacientes que no han respondido a la dieta, a la reducción de peso y al ejercicio. No están aprobados para el tratamiento de mujeres que están embarazadas con diabetes.

•Agonistas adrenérgicos

Un agente adrenérgico es una droga u otra sustancia que tiene efectos similares a, o lo mismo ocurre con, la epinefrina (adrenalina). Alternativamente, puede referirse a algo que es susceptible a la epinefrina, o sustancias similares, como un receptor biológico (específicamente, los receptores adrenérgicos).



•Analgésicos

Un analgésico es un medicamento para calmar o eliminar el dolor. Existen diferentes tipos de analgésicos y cada uno tiene sus ventajas y riesgos. Aunque se puede usar el término para cualquier sustancia, es decir, cualquier medio que reduzca el dolor, generalmente se refiere a un conjunto de fármacos, de familias químicas diferentes que calman o eliminan el dolor por diferentes mecanismos.

•Antibióticos

Un antibiótico, también llamado antibacteriano, es un tipo de medicamento antimicrobiano utilizado en el tratamiento y la prevención de infecciones bacterianas. Pueden matar o inhibir el crecimiento de bacterias. Los antibióticos no son efectivos contra virus, como el resfriado común o la gripe.

•Anticoagulantes

Los anticoagulantes son sustancias químicas que previenen o reducen la coagulación de la sangre y prolongan el tiempo de coagulación. Como una clase de medicamentos, los anticoagulantes se utilizan en la terapia de trastornos tromboticos. Los anticoagulantes orales son tomados por muchas personas en forma de pastillas o tabletas, y varias formas de dosificación de anticoagulantes intravenosos se usan en los hospitales. Algunos anticoagulantes se usan en equipos médicos, como tubos de ensayo, bolsas de transfusión de sangre y equipos de diálisis.

•Anticonceptivos hormonales para uso sistémico

La anticoncepción hormonal se utiliza principalmente para la prevención del embarazo, pero también se prescribe para el tratamiento del síndrome de ovario poliquístico, trastornos menstruales como dismenorrea y menorragia e hirsutismo.

•Antidepresivos

Los antidepresivos son medicamentos utilizados para el tratamiento del trastorno depresivo mayor y otras afecciones, que incluyen distimia, trastornos de ansiedad, trastorno obsesivo compulsivo, trastornos de la alimentación, dolor crónico, dolor neuropático y, en algunos casos, dismenorrea, ronquidos, migraña, hiperactividad y déficit de atención. trastorno (TDAH), adicción, dependencia y trastornos del sueño. Se pueden recetar solos o en combinación con otros medicamentos.

•Antieméticos

Un antiemético es un fármaco que es efectivo contra los vómitos y las náuseas. Los antieméticos se usan generalmente para tratar la cinetosis y los efectos secundarios de los analgésicos opioides, anestésicos generales, medicamentos antipsicóticos y la quimioterapia dirigida contra el cáncer.



•Antihiperlipidémicos

Los agentes antihiperlipidémicos promueven la reducción de los niveles de lípidos en la sangre. Algunos agentes antihiperlipidémicos tienen como objetivo reducir los niveles de colesterol de lipoproteínas de baja densidad (LDL), algunos reducen los niveles de triglicéridos y algunos ayudan a elevar el colesterol de lipoproteínas de alta densidad (HDL). Al reducir el colesterol LDL, pueden prevenir los síntomas primarios y secundarios de enfermedad coronaria.

•Antimaláricos

Los agentes antipalúdicos o antimaláricos son medicamentos efectivos en el tratamiento de la malaria. La malaria es una enfermedad infecciosa causada por la picadura de un mosquito Anopheles infectado con ciertos protozoos. La mejor forma de prevenir la malaria es tomar medicamentos antipalúdicos profilácticamente antes de ingresar a un área endémica.

•Antineoplásicos

Los fármacos antineoplásicos o anticancerígenos afectan el proceso de división celular, es decir, son antiproliferativos. Dañan el ADN e inician la apoptosis, lo que impide el desarrollo y la diseminación de las células neoplásicas. También afectan las células normales que se dividen rápidamente, por lo tanto, es probable que supriman la médula ósea, supriman el crecimiento, deterioren la cicatrización, causen esterilidad y causen la pérdida del cabello.

•Antipsicóticos

Los antipsicóticos son medicamentos que se usan para tratar los síntomas de la psicosis, como delirios (por ejemplo, escuchar voces), alucinaciones, paranoia o pensamientos confusos. Se usan en el tratamiento de la esquizofrenia, depresión severa y ansiedad severa. Los antipsicóticos también son útiles para estabilizar episodios de manía en personas con trastorno bipolar.

•Antivirales

Los medicamentos antivirales son una clase de medicamento utilizado específicamente para tratar infecciones virales. La mayoría de los medicamentos antivirales que están disponibles están diseñados para ayudar a tratar el VIH, herpes, hepatitis B y C e influenza A y B.

•Estimulantes parasimpaticomiméticos

Los estimulantes parasimpaticomiméticos son fármacos que imitan los efectos de la actividad del sistema nervioso parasimpático estimulando directamente los receptores muscarínicos o potenciando la actividad colinérgica, promoviendo la liberación de acetilcolina.



•Inmunosupresores

Los agentes inmunosupresores son medicamentos que suprimen el sistema inmunitario y reducen el riesgo de rechazo de cuerpos extraños, como los órganos de trasplante.

•Tratamiento de la distrofia muscular de duchenne

Son medicamentos indicados para el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne, entre los que destaca el Ataluren, recomendado para su uso en personas con una mutación en el gen DMD de la distrofina y empleado además en el tratamiento de la fibrosis quística.

•Tratamiento de la fibrosis quística

Son medicamentos indicados para el tratamiento de la fibrosis quística, entre los que destaca el Ivacaftor que está recomendado para su uso en personas portadoras de mutaciones específicas del gen CFTR.



EFFECTOS RELACIONADOS CON LA ACTIVIDAD DE UN FÁRMACO

Aquí se encuentra información acerca de diferentes efectos que están relacionados con la actividad de un fármaco dependiendo del contexto genético.



Dosis

Se requiere un ajuste en la cantidad y concentración del fármaco para obtener un efecto deseado.



Toxicidad/Reacción Adversa al Medicamento (RAM)

El fármaco se acumula a niveles peligrosos para el organismo.



Eficacia

El fármaco no tiene el efecto deseado en el organismo.



Metabolismo / FC

La vía metabólica por la cual se procesa el fármaco está alterada. La farmacocinética (FC) del fármaco es diferente.



Otros

Otras indicaciones terapéuticas pueden estar relacionadas.



VARIANTES GENÉTICAS CON RELACIÓN A MEDICAMENTOS

Aquí se encuentra la información relacionada con la actividad de un fármaco dependiendo de tu contexto genético. Se indican las variantes para detectadas en tu genoma relacionadas y su efecto en la capacidad de metabolizar distintos fármacos.

Salbutamol Agonistas adrenérgicos

Gen	Variante	Genotipo		
ADRB2	rs1042713	A/A		

El genotipo detectado en tu muestra es A/A para el marcador rs1042713, el cual se encuentra en el gen ADRB2. Este marcador está relacionado al fármaco Salbutamol con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 148206440 del cromosoma 5 en el gen ADRB2. Los individuos con este genotipo y que padecen asma, tratados con salmeterol o salbutamol pueden tener una menor respuesta.

Salmeterol Agonistas adrenérgicos

Gen	Variante	Genotipo		
ADRB2	rs1042713	A/A		

El genotipo detectado en tu muestra es A/A para el marcador rs1042713, el cual se encuentra en el gen ADRB2. Este marcador está relacionado al fármaco Salmeterol con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 148206440 del cromosoma 5 en el gen ADRB2. Los individuos con este genotipo y que padecen asma, tratados con salmeterol o salbutamol pueden tener una menor respuesta.



Amitriptilina Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2D6	rs3892097	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs3892097, el cual se encuentra en el gen CYP2D6. Este marcador está relacionado al fármaco Amitriptilina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 42524947 del cromosoma 22 en el gen CYP2D6. Los individuos con este genotipo que son tratados con antidepresivos tricíclicos pueden tener un alto riesgo de efectos secundarios, por lo que la probabilidad de cambiar de tratamiento es alta. Además pueden requerir una dosis menor.

Citalopram Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C19	rs12248560	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs12248560, el cual se encuentra en el gen CYP2C19. Este marcador está relacionado al fármaco Citalopram con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96521657 del cromosoma 10 en el gen CYP2C19. Los individuos con este genotipo pueden tener una respuesta disminuida de Citalopram o Escitalopram. Factores genéticos como la presencia de otros alelos del gen CYP2C19 pueden influir en la respuesta a estos medicamentos.

Clomipramina Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2D6	rs3892097	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs3892097, el cual se encuentra en el gen CYP2D6. Este marcador está relacionado al fármaco Clomipramina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 42524947 del cromosoma 22 en el gen CYP2D6. Los individuos con este genotipo que son tratados con antidepresivos tricíclicos pueden tener un alto riesgo de efectos secundarios, por lo que la probabilidad de cambiar de tratamiento es alta. Además pueden requerir una dosis menor.



Desipramina Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2D6	rs3892097	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs3892097, el cual se encuentra en el gen CYP2D6. Este marcador está relacionado al fármaco Desipramina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 42524947 del cromosoma 22 en el gen CYP2D6. Los individuos con este genotipo que son tratados con antidepresivos tricíclicos pueden tener un alto riesgo de efectos secundarios, por lo que la probabilidad de cambiar de tratamiento es alta. Además pueden requerir una dosis menor.

Doxepina Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2D6	rs3892097	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs3892097, el cual se encuentra en el gen CYP2D6. Este marcador está relacionado al fármaco Doxepina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 42524947 del cromosoma 22 en el gen CYP2D6. Los individuos con este genotipo que son tratados con antidepresivos tricíclicos pueden tener un alto riesgo de efectos secundarios, por lo que la probabilidad de cambiar de tratamiento es alta. Además pueden requerir una dosis menor.

Escitalopram Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C19	rs12248560	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs12248560, el cual se encuentra en el gen CYP2C19. Este marcador está relacionado al fármaco Escitalopram con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96521657 del cromosoma 10 en el gen CYP2C19. Los individuos con este genotipo pueden tener una menor respuesta a Citalopram o Escitalopram. Factores genéticos como la presencia de otros alelos del gen CYP2C19 pueden influir en la respuesta a estos medicamentos.



Imipramina Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2D6	rs3892097	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs3892097, el cual se encuentra en el gen CYP2D6. Este marcador está relacionado al fármaco Imipramina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 42524947 del cromosoma 22 en el gen CYP2D6. Los individuos con este genotipo que son tratados con antidepresivos tricíclicos pueden tener un alto riesgo de efectos secundarios, por lo que la probabilidad de cambiar de tratamiento es alta. Además pueden requerir una dosis menor.

Nortriptilina Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2D6	rs3892097	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs3892097, el cual se encuentra en el gen CYP2D6. Este marcador está relacionado al fármaco Nortriptilina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 42524947 del cromosoma 22 en el gen CYP2D6. Los individuos con este genotipo que son tratados con antidepresivos tricíclicos pueden tener un alto riesgo de efectos secundarios, por lo que la probabilidad de cambiar de tratamiento es alta. Además pueden requerir una dosis menor.

Trimipramina Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2D6	rs3892097	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs3892097, el cual se encuentra en el gen CYP2D6. Este marcador está relacionado al fármaco Trimipramina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 42524947 del cromosoma 22 en el gen CYP2D6. Los individuos con este genotipo que son tratados con antidepresivos tricíclicos pueden tener un alto riesgo de efectos secundarios, por lo que la probabilidad de cambiar de tratamiento es alta. Además pueden requerir una dosis menor.



Atorvastatina Antihiperlipidémicos

Gen	Variante	Genotipo
APOE	rs7412	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs7412, el cual se encuentra en el gen APOE. Este marcador está relacionado al fármaco Atorvastatina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 45412079 del cromosoma 19 en el gen APOE. Los individuos con este genotipo pueden tener una respuesta disminuida a este medicamento y una menor reducción de colesterol LDL.

Simvastatina Antihiperlipidémicos

Gen	Variante	Genotipo
ABCB1	rs2032582	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs2032582, el cual se encuentra en el gen ABCB1. Este marcador está relacionado al fármaco Simvastatina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 87160618 del cromosoma 7 en el gen ABCB1. Los individuos con este genotipo que son tratados con Simvastatina pueden tener una menor respuesta y menor reducción en el colesterol total.

Carboplatino Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
MTHFR	rs1801133	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1801133, el cual se encuentra en el gen MTHFR. Este marcador está relacionado al fármaco Carboplatino con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 11856378 del cromosoma 1 en el gen MTHFR. Los individuos con genotipo pueden tener una menor probabilidad de respuesta y una menor supervivencia libre de progresión a Carboplatino en personas con carcinoma pulmonar no microcítico.



Ciclofosfamida Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo			
GSTP1	rs1695	G/G			

El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1695, el cual se encuentra en el gen GSTP1. Este marcador está relacionado al fármaco Ciclofosfamida con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 67352689 del cromosoma 11 en el gen GSTP1. Los individuos con este genotipo y neoplasias de mama que son tratados con Ciclofosfamida pueden tener una disminución de la respuesta al fármaco y una mayor gravedad de la toxicidad.

Cisplatino Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo		
XPC	rs2228001	G/G		

El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs2228001, el cual se encuentra en el gen XPC. Este marcador está relacionado al fármaco Cisplatino con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 14187449 del cromosoma 3 en el gen XPC. Los individuos con genotipo GG pueden tener un mayor riesgo de toxicidad en el tratamiento con Cisplatino, incluida la hipoacusia y la neutropenia, en comparación con individuos con genotipo TT. Otros factores genéticos y clínicos del individuo también pueden influir en el riesgo de toxicidad por Cisplatino.

Epirubicina Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo			
GSTP1	rs1695	G/G			

El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1695, el cual se encuentra en el gen GSTP1. Este marcador está relacionado al fármaco Epirubicina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 67352689 del cromosoma 11 en el gen GSTP1. Los individuos con este genotipo y neoplasias de mama que son tratados con Epirubicina pueden tener una disminución de la respuesta al fármaco y una mayor gravedad de la toxicidad.



Metotrexato Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
SLC01B1	rs11045879	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs11045879, el cual se encuentra en el gen SLC01B1. Este marcador está relacionado al fármaco Metotrexato con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 21382619 del cromosoma 12 en el gen SLC01B1. Los individuos con este genotipo y linfoma linfoblástico de células precursoras tratados con metotrexato, pueden tener un mayor riesgo de toxicidad gastrointestinal.

Boceprevir Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
IFNL3	rs12979860	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs12979860, el cual se encuentra en el gen IFNL3. Este marcador está relacionado al fármaco Boceprevir con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39738787 del cromosoma 19 en el gen IFNL3. Los individuos con este genotipo y hepatitis C, pueden tener una menor respuesta a la terapia con Boceprevir en comparación con individuos con genotipo CC.

Boceprevir Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
IFNL4	rs12979860	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs12979860, el cual se encuentra en el gen IFNL4. Este marcador está relacionado al fármaco Boceprevir con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39738787 del cromosoma 19 en el gen IFNL4. Los individuos con este genotipo y hepatitis C, pueden tener una menor respuesta a la terapia con Boceprevir.



Nevirapina Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
ABCB1	rs1045642	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1045642, el cual se encuentra en el gen ABCB1. Este marcador está relacionado al fármaco Nevirapina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 87138645 del cromosoma 7 en el gen ABCB1. Los individuos con este genotipo e infección por VIH-1 que son tratados con Nevirapina pueden tener un mayor riesgo de hepatotoxicidad por este fármaco.

Nicotina Estimulantes parasimpaticomiméticos

Gen	Variante	Genotipo
COMT	rs4680	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs4680, el cual se encuentra en el gen COMT. Este marcador está relacionado al fármaco Nicotina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 19951271 del cromosoma 22 en el gen COMT. Los individuos con este genotipo tratados con terapia de reemplazo de Nicotina, pueden tener una menor probabilidad de dejar de fumar y un mayor riesgo de recaída.

Ataluren Tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne

Gen	Variante	Genotipo
CFTR	rs75039782	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs75039782, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ataluren con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117280015 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con este genotipo y fibrosis quística pueden no responder al tratamiento con Ataluren.



Ataluren Tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne

Gen	Variante	Genotipo		
CFTR	rs77010898	G/G		

El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs77010898, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ataluren con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117282620 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con este genotipo y fibrosis quística pueden no responder al tratamiento con Ataluren.

Ataluren Tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne

Gen	Variante	Genotipo		
CFTR	rs113993959	G/G		

El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs113993959, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ataluren con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117227832 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con este genotipo y fibrosis quística pueden no responder al tratamiento con Ataluren.

Metadona Analgésicos

Gen	Variante	Genotipo		
CYP2B6	rs3745274	G/G		

El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs3745274, el cual se encuentra en el gen CYP2B6. Este marcador está relacionado al fármaco Metadona con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 41512841 del cromosoma 19 en el gen CYP2B6. Los individuos con este genotipo tratados con Metadona para la adicción a la heroína, pueden requerir una mayor dosis de este fármaco.



Etambutol Antibióticos

Gen	Variante	Genotipo
NAT2	rs1041983	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs1041983, el cual se encuentra en el gen NAT2. Este marcador está relacionado al fármaco Etambutol con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 18257795 del cromosoma 8 en el gen NAT2. Los individuos con este genotipo y tuberculosis pueden tener un riesgo moderado de hepatotoxicidad cuando se les trata con Etambutol.

Etambutol Antibióticos

Gen	Variante	Genotipo
NAT2	rs1799930	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs1799930, el cual se encuentra en el gen NAT2. Este marcador está relacionado al fármaco Etambutol con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 18258103 del cromosoma 8 en el gen NAT2. Los individuos con este genotipo y tuberculosis pueden tener un riesgo moderado de hepatotoxicidad cuando se les trata con Etambutol.

Isoniazida Antibióticos

Gen	Variante	Genotipo
NAT2	rs1041983	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs1041983, el cual se encuentra en el gen NAT2. Este marcador está relacionado al fármaco Isoniazida con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 18257795 del cromosoma 8 en el gen NAT2. Los individuos con este genotipo y tuberculosis pueden tener un riesgo moderado de hepatotoxicidad cuando se les trata con Isoniazida.



Isoniazida Antibióticos

Gen	Variante	Genotipo
NAT2	rs1799930	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs1799930, el cual se encuentra en el gen NAT2. Este marcador está relacionado al fármaco Isoniazida con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 18258103 del cromosoma 8 en el gen NAT2. Los individuos con este genotipo y tuberculosis pueden tener un riesgo moderado de hepatotoxicidad cuando se les trata con Isoniazida.

Pirazinamida Antibióticos

Gen	Variante	Genotipo
NAT2	rs1041983	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs1041983, el cual se encuentra en el gen NAT2. Este marcador está relacionado al fármaco Pirazinamida con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 18257795 del cromosoma 8 en el gen NAT2. Los individuos con este genotipo y tuberculosis pueden tener un riesgo moderado de hepatotoxicidad cuando se les trata con Pirazinamida.

Pirazinamida Antibióticos

Gen	Variante	Genotipo
NAT2	rs1799930	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs1799930, el cual se encuentra en el gen NAT2. Este marcador está relacionado al fármaco Pirazinamida con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 18258103 del cromosoma 8 en el gen NAT2. Los individuos con este genotipo y tuberculosis pueden tener un riesgo moderado de hepatotoxicidad cuando se les trata con Pirazinamida.



Rifampicina Antibióticos

Gen	Variante	Genotipo
NAT2	rs1041983	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs1041983, el cual se encuentra en el gen NAT2. Este marcador está relacionado al fármaco Rifampicina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 18257795 del cromosoma 8 en el gen NAT2. Los individuos con este genotipo y tuberculosis pueden tener un riesgo moderado de hepatotoxicidad cuando se les trata con Rifampicina.

Rifampicina Antibióticos

Gen	Variante	Genotipo
NAT2	rs1799930	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs1799930, el cual se encuentra en el gen NAT2. Este marcador está relacionado al fármaco Rifampicina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 18258103 del cromosoma 8 en el gen NAT2. Los individuos con este genotipo y tuberculosis pueden tener un riesgo moderado de hepatotoxicidad cuando se les trata con Rifampicina. También pueden tener un efecto moderado en la eliminación de otros agentes antituberculosos como la Isoniazida.

Acenocumarol Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C9	rs1057910	A/A



El genotipo detectado en tu muestra es A/A para el marcador rs1057910, el cual se encuentra en el gen CYP2C9. Este marcador está relacionado al fármaco Acenocumarol con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96741053 del cromosoma 10 en el gen CYP2C9. Los individuos con este genotipo pueden requerir una mayor dosis de Acenocumarol.



Acenocumarol Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs7294	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs7294, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Acenocumarol con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31102321 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis más alta de Acenocumarol o Fenprocumon.

Acenocumarol Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs9923231	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs9923231, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Acenocumarol con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31107689 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con genotipo de CT que son tratados con Acenocumarol o Fenprocumon pueden requerir una dosis menor en comparación con individuos con genotipo CC o pueden requerir una dosis más alta en comparación con los individuos con el genotipo TT. Otros factores genéticos y clínicos del individuo también pueden influir en el requerimiento de dosis de mantenimiento de Acenocumarol o Fenprocumon.

Acenocumarol Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs9934438	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs9934438, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Acenocumarol con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31104878 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis menor.



Fenprocumon Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs7294	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs7294, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Fenprocumon con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31102321 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis más alta de Acenocumarol o Fenprocumon.

Fenprocumon Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs9923231	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs9923231, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Fenprocumon con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31107689 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con genotipo de CT que son tratados con Acenocumarol o Fenprocumon pueden requerir una dosis menor en comparación con individuos con genotipo CC o pueden requerir una dosis más alta en comparación con los individuos con el genotipo TT. Otros factores genéticos y clínicos del individuo también pueden influir en el requerimiento de dosis de mantenimiento de Acenocumarol o Fenprocumon.

Fenprocumon Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs9934438	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs9934438, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Fenprocumon con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31104878 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis menor.



Fenprocumon Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
CYP4F2	rs2108622	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs2108622, el cual se encuentra en el gen CYP4F2. Este marcador está relacionado al fármaco Fenprocumon con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 15990431 del cromosoma 19 en el gen CYP4F2. Los individuos con el genotipo que son tratados con Fenprocumon pueden requerir una dosis mayor.

Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C9	rs4917639	C/A



El genotipo detectado en tu muestra es C/A para el marcador rs4917639, el cual se encuentra en el gen CYP2C9. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96725535 del cromosoma 10 en el gen CYP2C9. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis menor de Warfarina.

Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C9	rs28371686	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs28371686, el cual se encuentra en el gen CYP2C9. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96741058 del cromosoma 10 en el gen CYP2C9. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis mayor de Warfarina.



Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs7294	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs7294, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31102321 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con genotipo CT que son tratados con Warfarina pueden requerir una dosis más alta en comparación con individuos con genotipo CC. Otros factores genéticos y clínicos del individuo también pueden influir en la dosis requerida de Warfarina.

Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs2359612	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs2359612, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31103796 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis menor de Warfarina.

Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs2884737	A/C



El genotipo detectado en tu muestra es A/C para el marcador rs2884737, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31105554 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis mayor de Warfarina.



Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs8050894	C/G



El genotipo detectado en tu muestra es C/G para el marcador rs8050894, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31104509 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis menor de Warfarina.

Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs9923231	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs9923231, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31107689 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis menor de Warfarina y un tiempo más corto para la INR terapéutica cuando son tratados con este medicamento.

Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs9934438	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs9934438, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31104878 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con genotipo AG tratados con Warfarina pueden requerir una dosis menor en comparación con individuos con genotipo GG, y una dosis más alta en comparación con individuos con genotipo AA. Otros factores clínicos y genéticos del individuo también pueden influir en la dosis requerida de Warfarina.



Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs17708472	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs17708472, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31105353 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con este genotipo pueden requerir una dosis menor de Warfarina.

Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
VKORC1	rs61742245	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs61742245, el cual se encuentra en el gen VKORC1. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 31105945 del cromosoma 16 en el gen VKORC1. Los individuos con este genotipo pueden requerir una menor dosis de Warfarina.

Warfarina Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
CYP4F2	rs2108622	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs2108622, el cual se encuentra en el gen CYP4F2. Este marcador está relacionado al fármaco Warfarina con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 15990431 del cromosoma 19 en el gen CYP4F2. Los individuos con genotipo TC tratados con Warfarina pueden requerir una dosis más baja en comparación con individuos con genotipo TT. Sin embargo, esto se contradice en estudios que no encuentran asociación, o en tres estudios que encuentran que el genotipo CT se asocia con una dosis más alta de Warfarina en comparación con el genotipo CC.



Bupropion Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
ANKK1	rs1800497	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs1800497, el cual se encuentra en el gen ANKK1. Este marcador está relacionado al fármaco Bupropion con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 113270828 del cromosoma 11 en el gen ANKK1. Los individuos con el genotipo AG que son tratados con Bupropion tienen menos probabilidades de dejar de fumar en comparación con los individuos con el genotipo GG, aunque esto ha sido contradicho en un estudio. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir en las posibilidades del individuo para dejar de fumar.

Ondansetron Antieméticos

Gen	Variante	Genotipo
ABCB1	rs1045642	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1045642, el cual se encuentra en el gen ABCB1. Este marcador está relacionado al fármaco Ondansetron con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 87138645 del cromosoma 7 en el gen ABCB1. Los individuos con este genotipo pueden tener mayor probabilidad de náuseas y vómitos después de ser tratados con este fármaco.

Ondansetron Antieméticos

Gen	Variante	Genotipo
ABCB1	rs2032582	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs2032582, el cual se encuentra en el gen ABCB1. Este marcador está relacionado al fármaco Ondansetron con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 87160618 del cromosoma 7 en el gen ABCB1. Los individuos con este genotipo pueden tener mayor probabilidad de náuseas y vómitos después de ser tratados con este fármaco.



Tamoxifeno Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2D6	rs3892097	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs3892097, el cual se encuentra en el gen CYP2D6. Este marcador está relacionado al fármaco Tamoxifeno con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 42524947 del cromosoma 22 en el gen CYP2D6. Los individuos con el genotipo que son tratados con Tamoxifeno, pueden tener un menor riesgo, pero no ausente, de recaída y pueden tener una mayor gravedad en los bochornos.

Ribavirina Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
IFNL3	rs8099917	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs8099917, el cual se encuentra en el gen IFNL3. Este marcador está relacionado al fármaco Ribavirina con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39743165 del cromosoma 19 en el gen IFNL3. Los individuos con el genotipo TT pueden tener menor tasa de respuesta (RVS) a la terapia triple (Telaprevir, Peginterferón alfa-2a / Peginterferón alfa-2b y Ribavirina) en personas con el genotipo 1 de la Hepatitis C en comparación con individuos con el genotipo GG o GT. Esta asociación es significativa en individuos con genotipo 1 de VHC, pero puede no ser significativa en individuos con genotipo 2, genotipo 3 o genotipo 5 del VHC. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta a la terapia triple del VHC.



Ribavirina Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
IFNL3	rs12979860	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs12979860, el cual se encuentra en el gen IFNL3. Este marcador está relacionado al fármaco Ribavirina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39738787 del cromosoma 19 en el gen IFNL3. Los individuos con este genotipo y el Virus de la Hepatitis C Genotipo 1 (VHC) pueden tener una respuesta disminuida y un aclaramiento bajo en infecciones agudas por VHC cuando son tratados con Peginterferon alfa-2a, Peginterferon alfa-2b o Ribavirina.

Ribavirina Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
IFNL4	rs12979860	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs12979860, el cual se encuentra en el gen IFNL4. Este marcador está relacionado al fármaco Ribavirina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39738787 del cromosoma 19 en el gen IFNL4. Los individuos con este genotipo y el genotipo 1 del Virus de la Hepatitis C (VHC) pueden tener una menor respuesta y eliminación en infecciones agudas por VHC cuando son tratados con Peginterferón alfa-2a, Peginterferón alfa-2b o Ribavirina.



Telaprevir Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
IFNL3	rs8099917	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs8099917, el cual se encuentra en el gen IFNL3. Este marcador está relacionado al fármaco Telaprevir con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39743165 del cromosoma 19 en el gen IFNL3. Los individuos con el genotipo GG pueden tener menor tasa de respuesta (SVR) a la triple terapia (Telaprevir, Peginterferón alfa-2a/Peginterferón alfa-2b y Ribavirina) en personas con el genotipo 1 de la hepatitis C en comparación con los individuos con el genotipo TT. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta de un individuo a la triple terapia del HCV.

Peginterferón alfa-2a Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo
IFNL3	rs8099917	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs8099917, el cual se encuentra en el gen IFNL3. Este marcador está relacionado al fármaco Peginterferón alfa-2a con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39743165 del cromosoma 19 en el gen IFNL3. Los individuos con el genotipo TT pueden tener menor tasa de respuesta (RVS) a la terapia triple (Telaprevir, Peginterferón alfa-2a / Peginterferón alfa-2b y Ribavirina) en personas con el genotipo 1 de la Hepatitis C en comparación con individuos con el genotipo GG o GT. Esta asociación es significativa en individuos con genotipo 1 de VHC, pero puede no ser significativa en individuos con genotipo 2, genotipo 3 o genotipo 5 del VHC. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta a la terapia triple del VHC.



Peginterferón alfa-2a Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo
IFNL3	rs12979860	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs12979860, el cual se encuentra en el gen IFNL3. Este marcador está relacionado al fármaco Peginterferón alfa-2a con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39738787 del cromosoma 19 en el gen IFNL3. Los individuos con este genotipo y el genotipo 1 del Virus de la Hepatitis C (VHC) pueden tener una menor respuesta y eliminación en infecciones agudas por VHC cuando son tratados con Peginterferón alfa-2a, Peginterferón alfa-2b o Ribavirina.

Peginterferón alfa-2a Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo
IFNL4	rs12979860	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs12979860, el cual se encuentra en el gen IFNL4. Este marcador está relacionado al fármaco Peginterferón alfa-2a con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39738787 del cromosoma 19 en el gen IFNL4. Los individuos con este genotipo y el genotipo 1 del Virus de la Hepatitis C (VHC) pueden tener una menor respuesta y eliminación en infecciones agudas por VHC cuando son tratados con Peginterferón alfa-2a, Peginterferón alfa-2b o Ribavirina.



Peginterferón alfa-2b Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo
IFNL3	rs8099917	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs8099917, el cual se encuentra en el gen IFNL3. Este marcador está relacionado al fármaco Peginterferón alfa-2b con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39743165 del cromosoma 19 en el gen IFNL3. Los individuos con el genotipo TT pueden tener menor tasa de respuesta (RVS) a la terapia triple (Telaprevir, Peginterferón alfa-2a / Peginterferón alfa-2b y Ribavirina) en personas con el genotipo 1 de la Hepatitis C en comparación con individuos con el genotipo GG o GT. Esta asociación es significativa en individuos con genotipo 1 de VHC, pero puede no ser significativa en individuos con genotipo 2, genotipo 3 o genotipo 5 del VHC. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta a la terapia triple del VHC.

Peginterferón alfa-2b Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo
IFNL3	rs12979860	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs12979860, el cual se encuentra en el gen IFNL3. Este marcador está relacionado al fármaco Peginterferón alfa-2b con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39738787 del cromosoma 19 en el gen IFNL3. Los individuos con este genotipo y el genotipo 1 del Virus de la Hepatitis C (VHC) pueden tener una menor respuesta y eliminación en infecciones agudas por VHC cuando son tratados con Peginterferón alfa-2a, Peginterferón alfa-2b o Ribavirina.



Peginterferón alfa-2b Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo
IFNL4	rs12979860	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs12979860, el cual se encuentra en el gen IFNL4. Este marcador está relacionado al fármaco Peginterferón alfa-2b con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 39738787 del cromosoma 19 en el gen IFNL4. Los individuos con este genotipo y el genotipo 1 del Virus de la Hepatitis C (VHC) pueden tener una menor respuesta y eliminación en infecciones agudas por VHC cuando son tratados con Peginterferón alfa-2a, Peginterferón alfa-2b o Ribavirina.

Sirolimús Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo
CYP3A5	rs776746	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs776746, el cual se encuentra en el gen CYP3A5. Este marcador está relacionado al fármaco Sirolimús con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 99270539 del cromosoma 7 en el gen CYP3A5. Individuos con este genotipo pueden disminuir el metabolismo de Sirolimús y requerir una dosis menor.

Tacrolimús Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo
CYP3A4	rs2740574	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs2740574, el cual se encuentra en el gen CYP3A4. Este marcador está relacionado al fármaco Tacrolimús con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 99382096 del cromosoma 7 en el gen CYP3A4. Los individuos con este genotipo, pueden requerir una dosis menor de Tacrolimús. Factores genéticos como la presencia de otros alelos del gen CYP3A5 también pueden influir en los requerimientos de dosis de un individuo.



Ivacaftor Tratamiento de la fibrosis quística

Gen	Variante	Genotipo
CFTR	rs74503330	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs74503330, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ivacaftor con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117282526 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con este genotipo, que no tienen una copia de la variante S1251N del gen CFTR y que padecen fibrosis quística, tienen una respuesta desconocida al tratamiento con Ivacaftor, ya que la respuesta puede depender de la presencia de otras variantes del gen CFTR. La información de etiquetado de medicamentos aprobada por la FDA y las pautas de CPIC indican el uso de Ivacaftor en individuos con fibrosis quística y al menos una copia de una lista de 10 variantes genéticas del gen CFTR, incluida la variante S1251N.

Ivacaftor Tratamiento de la fibrosis quística

Gen	Variante	Genotipo
CFTR	rs80282562	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs80282562, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ivacaftor con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117174372 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con este genotipo, que no tienen una copia de la variante G178R del gen CFTR y que padecen fibrosis quística, tienen una respuesta desconocida al tratamiento con Ivacaftor ya que la respuesta puede depender de la presencia de otras variantes del gen CFTR. La información de etiquetado de medicamentos aprobada por la FDA y las pautas de CPIC indican el uso de Ivacaftor en individuos con fibrosis quística y al menos una copia de una lista de 10 variantes genéticas del gen CFTR, incluida la variante G178R.



Ivacaftor Tratamiento de la fibrosis quística

Gen	Variante	Genotipo
CFTR	rs121908755	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs121908755, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ivacaftor con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117227854 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con este genotipo, que no tienen una copia de la variante S549N del gen CFTR y que padecen fibrosis quística, tienen una respuesta desconocida al tratamiento con Ivacaftor, ya que la respuesta puede depender de la presencia de otras variantes del gen CFTR. La información de etiquetado de medicamentos aprobada por la FDA y las pautas de CPIC indican el uso de Ivacaftor en individuos con fibrosis quística y al menos una copia de una lista de 10 variantes genéticas del gen CFTR, incluida la variante S549N.

Ivacaftor Tratamiento de la fibrosis quística

Gen	Variante	Genotipo
CFTR	rs121909005	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs121909005, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ivacaftor con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117227855 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con este genotipo, que no tienen una copia de la variante S549R del gen CFTR y que padecen fibrosis quística, tienen una respuesta desconocida al tratamiento con Ivacaftor, ya que la respuesta puede depender de la presencia de otras variantes de CFTR. La información de etiquetado de medicamentos aprobada por la FDA y las pautas de CPIC indican el uso de Ivacaftor en individuos con fibrosis quística y al menos una copia de una lista de 10 variantes genéticas del gen CFTR, incluida la variante S549R.



Ivacaftor Tratamiento de la fibrosis quística

Gen	Variante	Genotipo
CFTR	rs121909013	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs121909013, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ivacaftor con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117227859 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con este genotipo, que no tienen una copia de la variante G551S del gen CFTR y que padecen fibrosis quística, tienen una respuesta desconocida al tratamiento con Ivacaftor, ya que la respuesta puede depender de la presencia de otras variantes de CFTR. La información de etiquetado de medicamentos aprobada por la FDA y las pautas de CPIC indican el uso de Ivacaftor en individuos con fibrosis quística y al menos una copia de una lista de 10 variantes genéticas del gen CFTR, incluida la variante G551S.

Ivacaftor Tratamiento de la fibrosis quística

Gen	Variante	Genotipo
CFTR	rs121909041	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs121909041, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ivacaftor con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117282537 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con este genotipo, que no tienen una copia de la variante S1255P del gen CFTR y que padecen fibrosis quística, tienen una respuesta desconocida al tratamiento con Ivacaftor, ya que la respuesta puede depender de la presencia de otras variantes de CFTR. La información de etiquetado de medicamentos aprobada por la FDA y las pautas de CPIC indican el uso de Ivacaftor en individuos con fibrosis quística y al menos una copia de una lista de 10 variantes genéticas del gen CFTR, incluida la variante S1255P.



Ivacaftor Tratamiento de la fibrosis quística

Gen	Variante	Genotipo
CFTR	rs193922525	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs193922525, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ivacaftor con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117304824 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con genotipo GG, que carecen de una copia de la variante G1349D del gen CFTR, y que padecen fibrosis quística, tienen una respuesta desconocida al tratamiento con Ivacaftor, ya que ésta puede depender de la presencia de otras variantes de CFTR. La información de etiquetado de fármacos aprobada por la FDA y las directrices de CPIC indican el uso de Ivacaftor en individuos con fibrosis quística con al menos una copia de una lista de 10 variantes genéticas de CFTR, incluyendo G1349D. Otros factores genéticos y clínicos del individuo también pueden influir en la respuesta al Ivacaftor.

Ivacaftor Tratamiento de la fibrosis quística

Gen	Variante	Genotipo
CFTR	rs267606723	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs267606723, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ivacaftor con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117282505 del cromosoma 7 en el gen CFTR. Los individuos con genotipo GG, que carecen de una copia de la variante G1244E del gen CFTR y que padecen fibrosis quística, tienen una respuesta desconocida al tratamiento con Ivacaftor, ya que ésta puede depender de la presencia de otras variantes de CFTR. La información de etiquetado de fármacos aprobada por la FDA y las directrices de CPIC indican el uso de Ivacaftor en individuos con fibrosis quística con al menos una copia de una lista de 10 variantes genéticas de CFTR, incluyendo G1244E. Otros factores genéticos y clínicos del individuo también pueden influir en la respuesta al Ivacaftor.



Celecoxib Agentes antiinflamatorios no esteroideos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C9	rs1057910	A/A



El genotipo detectado en tu muestra es A/A para el marcador rs1057910, el cual se encuentra en el gen CYP2C9. Este marcador está relacionado al fármaco Celecoxib con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96741053 del cromosoma 10 en el gen CYP2C9. Los individuos con este genotipo que son tratados con agentes antiinflamatorios, Celecoxib o Diclofenaco pueden tener un menor riesgo, pero no ausente, de hemorragia gastrointestinal y pueden tener un mayor metabolismo de Celecoxib.

Diclofenaco Agentes antiinflamatorios no esteroideos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C9	rs1057910	A/A



El genotipo detectado en tu muestra es A/A para el marcador rs1057910, el cual se encuentra en el gen CYP2C9. Este marcador está relacionado al fármaco Diclofenaco con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96741053 del cromosoma 10 en el gen CYP2C9. Los individuos con este genotipo que son tratados con agentes antiinflamatorios, Celecoxib o Diclofenaco pueden tener un menor riesgo, pero no ausente, de hemorragia gastrointestinal.

Digoxina Agentes cardiotónicos

Gen	Variante	Genotipo
ABCB1	rs1045642	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1045642, el cual se encuentra en el gen ABCB1. Este marcador está relacionado al fármaco Digoxina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 87138645 del cromosoma 7 en el gen ABCB1. Los individuos con este genotipo pueden tener un metabolismo aumentado y una menor concentración sérica de Digoxina.



Rosiglitazona Agentes hipoglucemiantes

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C8	rs10509681	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs10509681, el cual se encuentra en el gen CYP2C8. Este marcador está relacionado al fármaco Rosiglitazona con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96798749 del cromosoma 10 en el gen CYP2C8. Los individuos con este genotipo pueden tener un mayor metabolismo de Rosiglitazona y un menor riesgo de edema.

Dapsona Antibióticos

Gen	Variante	Genotipo
G6PD	rs1050828	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs1050828, el cual se encuentra en el gen G6PD. Este marcador está relacionado al fármaco Dapsona con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 153764217 del cromosoma X en el gen G6PD. Los individuos con el genotipo CC y Malaria tratados con Artesunato, Clorproguanil y Dapsona pueden tener un menor riesgo de hemólisis y disminución grave de la hemoglobina y menor riesgo de requerir una transfusión sanguínea.

Clopidogrel Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C19	rs4244285	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs4244285, el cual se encuentra en el gen CYP2C19. Este marcador está relacionado al fármaco Clopidogrel con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96541616 del cromosoma 10 en el gen CYP2C19. Los individuos con este genotipo pueden tener un metabolismo eficiente para el Clopidogrel y un menor riesgo a eventos cardiovasculares secundarios en comparación con individuos con el genotipo AA o AG cuando son tratados con este medicamento.



Clopidogrel Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C19	rs4986893	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs4986893, el cual se encuentra en el gen CYP2C19. Este marcador está relacionado al fármaco Clopidogrel con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96540410 del cromosoma 10 en el gen CYP2C19. Los individuos con este genotipo pueden tener un metabolismo eficiente para el Clopidogrel y un menor riesgo, pero no ausente, a eventos cardiovasculares secundarios en comparación con individuos con el genotipo AA o AG cuando son tratados con este medicamento.

Clopidogrel Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C19	rs12248560	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs12248560, el cual se encuentra en el gen CYP2C19. Este marcador está relacionado al fármaco Clopidogrel con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96521657 del cromosoma 10 en el gen CYP2C19. Los individuos con este genotipo pueden tener una activación suficiente para el Clopidogrel, un menor riesgo de hemorragia y un menor riesgo de eventos cardiovasculares secundarios cuando son tratados con este medicamento. Factores genéticos como la presencia de otros alelos del gen CYP2C19 también pueden influir en el riesgo de efectos adversos.



Clopidogrel Anticoagulantes

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C19	rs28399504	A/A



El genotipo detectado en tu muestra es A/A para el marcador rs28399504, el cual se encuentra en el gen CYP2C19. Este marcador está relacionado al fármaco Clopidogrel con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96522463 del cromosoma 10 en el gen CYP2C19. Los individuos con este genotipo pueden tener un metabolismo eficiente del Clopidogrel, un riesgo reducido, pero no ausente, a eventos cardiovasculares secundarios en comparación con individuos con el genotipo GG o AG cuando son tratados con este medicamento.

Levonorgestrel Anticonceptivos hormonales para uso sistémico

Gen	Variante	Genotipo
F5	rs6025	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs6025, el cual se encuentra en el gen F5. Este marcador está relacionado al fármaco Levonorgestrel con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 169519049 del cromosoma 1 en el gen F5. Los individuos con este genotipo (Factor V normal), pueden tener un menor riesgo de experimentar trombosis cuando reciben anticonceptivos hormonales para uso sistémico en comparación con individuos con genotipo CT o TT (portadores de Factor V Leiden). Se ha encontrado que juntos, el Factor V Leiden y los anticonceptivos hormonales para uso sistémico, pueden tener un efecto acumulativo sobre el riesgo de trombosis.



Amitriptilina Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C19	rs4244285	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs4244285, el cual se encuentra en el gen CYP2C19. Este marcador está relacionado al fármaco Amitriptilina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96541616 del cromosoma 10 en el gen CYP2C19. Los individuos con este genotipo pueden tener un metabolismo eficiente para la Amitriptilina. Factores genéticos como la presencia de otros alelos del gen CYP2C19 también pueden influir en el riesgo de efectos adversos.

Citalopram Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C19	rs4244285	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs4244285, el cual se encuentra en el gen CYP2C19. Este marcador está relacionado al fármaco Citalopram con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96541616 del cromosoma 10 en el gen CYP2C19. Los individuos con este genotipo pueden tener un mayor metabolismo de Citalopram.

Clomipramina Antidepresivos

Gen	Variante	Genotipo
CYP2C19	rs4244285	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs4244285, el cual se encuentra en el gen CYP2C19. Este marcador está relacionado al fármaco Clomipramina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 96541616 del cromosoma 10 en el gen CYP2C19. Los individuos con este genotipo pueden tener un mayor metabolismo de Clomipramina.



Pravastatina Antihiperlipidémicos

Gen	Variante	Genotipo
SLC01B1	rs4149015	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs4149015, el cual se encuentra en el gen SLC01B1. Este marcador está relacionado al fármaco Pravastatina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 21283322 del cromosoma 12 en el gen SLC01B1. Los individuos con este genotipo pueden tener una mayor probabilidad de respuesta a Pravastatina.

Pravastatina Antihiperlipidémicos

Gen	Variante	Genotipo
SLC01B1	rs4149056	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs4149056, el cual se encuentra en el gen SLC01B1. Este marcador está relacionado al fármaco Pravastatina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 21331549 del cromosoma 12 en el gen SLC01B1. Los individuos con este genotipo pueden tener concentraciones más bajas en sangre de este medicamento.

Pravastatina Antihiperlipidémicos

Gen	Variante	Genotipo
HMGCR	rs17244841	A/A



El genotipo detectado en tu muestra es A/A para el marcador rs17244841, el cual se encuentra en el gen HMGCR. Este marcador está relacionado al fármaco Pravastatina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 74642855 del cromosoma 5 en el gen HMGCR. Los individuos con este genotipo y tratados con estatinas tienen mayor probabilidad de responder al tratamiento.



Rosuvastatina Antihiperlipidémicos

Gen	Variante	Genotipo
SLC01B1	rs4149056	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs4149056, el cual se encuentra en el gen SLC01B1. Este marcador está relacionado al fármaco Rosuvastatina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 21331549 del cromosoma 12 en el gen SLC01B1. Los individuos con este genotipo pueden tener concentraciones más bajas en sangre de este medicamento.

Simvastatina Antihiperlipidémicos

Gen	Variante	Genotipo
SLC01B1	rs4149056	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs4149056, el cual se encuentra en el gen SLC01B1. Este marcador está relacionado al fármaco Simvastatina con una fuerte evidencia (nivel 1A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 21331549 del cromosoma 12 en el gen SLC01B1. Los individuos con este genotipo pueden tener un menor riesgo de miopatía cuando son tratados con Simvastatina, en comparación con individuos con el genotipo CT o CC cuando son tratados con este medicamento.

Simvastatina Antihiperlipidémicos

Gen	Variante	Genotipo
HMGCR	rs17244841	A/A



El genotipo detectado en tu muestra es A/A para el marcador rs17244841, el cual se encuentra en el gen HMGCR. Este marcador está relacionado al fármaco Simvastatina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 74642855 del cromosoma 5 en el gen HMGCR. Los individuos con este genotipo y tratados con estatinas tienen mayor probabilidad de responder al tratamiento.



Clorproguanil Antimaláricos

Gen	Variante	Genotipo
G6PD	rs1050828	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs1050828, el cual se encuentra en el gen G6PD. Este marcador está relacionado al fármaco Clorproguanil con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 153764217 del cromosoma X en el gen G6PD. Los individuos con el genotipo CC y Malaria tratados con Artesunato, Clorproguanil y Dapsona pueden tener un menor riesgo de hemólisis y disminución grave de la hemoglobina y menor riesgo de requerir una transfusión sanguínea.

Capecitabina Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
TYMS	rs151264360	TTAAAG/-



El genotipo detectado en tu muestra es TTAAAG/- para el marcador rs151264360, el cual se encuentra en el gen TYMS. Este marcador está relacionado al fármaco Capecitabina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 673444 del cromosoma 18 en el gen TYMS. Los individuos con este genotipo y cáncer tratados con quimioterapia basada en fluorpirimidinas, pueden tener un tiempo de supervivencia mayor y un menor riesgo de toxicidad. Las fluorpirimidinas se usan a menudo en quimioterapia combinada como FOLFOX (fluorouracilo, leucovorina y oxaliplatino) o FOLFIRI (fluorouracilo, leucovorina e irinotecan) o con otros medicamentos como paclitaxel.



Carboplatino Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
GSTP1	rs1695	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1695, el cual se encuentra en el gen GSTP1. Este marcador está relacionado al fármaco Carboplatino con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 67352689 del cromosoma 11 en el gen GSTP1. Los individuos con este genotipo y cáncer que son tratados con medicamentos basados en platino pueden tener un menor riesgo, pero no ausente, de toxicidad.

Ciclofosfamida Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
MTHFR	rs1801133	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1801133, el cual se encuentra en el gen MTHFR. Este marcador está relacionado al fármaco Ciclofosfamida con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 11856378 del cromosoma 1 en el gen MTHFR. Los individuos con este genotipo pueden tener una menor probabilidad de toxicidad de los medicamentos cuando son tratados con Ciclofosfamida.

Cisplatino Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
GSTP1	rs1695	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1695, el cual se encuentra en el gen GSTP1. Este marcador está relacionado al fármaco Cisplatino con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 67352689 del cromosoma 11 en el gen GSTP1. Los individuos con este genotipo y cáncer que son tratados con medicamentos basados en platino pueden tener un menor riesgo, pero no ausente, de toxicidad.



Erlotinib Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
EGFR	rs121434569	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs121434569, el cual se encuentra en el gen EGFR. Este marcador está relacionado al fármaco Erlotinib con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 55249071 del cromosoma 7 en el gen EGFR. Los individuos con cáncer de pulmón no microcítico avanzado y con este genotipo tienen una menor probabilidad de desarrollar resistencia adquirida al fármaco y probablemente tengan un mayor tiempo de supervivencia cuando reciben tratamiento con Erlotinib.

Fluorouracilo Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
GSTP1	rs1695	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1695, el cual se encuentra en el gen GSTP1. Este marcador está relacionado al fármaco Fluorouracilo con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 67352689 del cromosoma 11 en el gen GSTP1. Los individuos con este genotipo y cáncer que son tratados con Fluorouracilo pueden tener un mejor resultado de tratamiento (mayor respuesta, mayor tiempo de supervivencia general, menor riesgo de muerte)



Fluorouracilo Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
NQO1	rs1800566	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1800566, el cual se encuentra en el gen NQO1. Este marcador está relacionado al fármaco Fluorouracilo con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 69745145 del cromosoma 16 en el gen NQO1. Los individuos con este genotipo y con neoplasias de mama y cáncer tratados con quimioterapia que incluye complejos de platino, antraciclinas y sustancias relacionadas e inhibidores de nucleósidos pueden tener un mejor resultado (supervivencia global y supervivencia libre de progresión). Sin embargo, esto se ha contradicho en algunos estudios. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el resultado del tratamiento del individuo.

Fluorouracilo Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
TYMS	rs151264360	TTAAAG/-



El genotipo detectado en tu muestra es TTAAAG/- para el marcador rs151264360, el cual se encuentra en el gen TYMS. Este marcador está relacionado al fármaco Fluorouracilo con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 673444 del cromosoma 18 en el gen TYMS. Los individuos con este genotipo y cáncer tratados con quimioterapia basada en fluorpirimidinas, pueden tener un tiempo de supervivencia mayor y un menor riesgo de toxicidad. Las fluorpirimidinas se usan a menudo en quimioterapia combinada como FOLFOX (fluorouracilo, leucovorina y oxaliplatino) o FOLFIRI (fluorouracilo, leucovorina e irinotecan) o con otros medicamentos como paclitaxel.



Gefitinib Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
EGFR	rs121434569	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs121434569, el cual se encuentra en el gen EGFR. Este marcador está relacionado al fármaco Gefitinib con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 55249071 del cromosoma 7 en el gen EGFR. Los individuos con cáncer de pulmón no microcítico avanzado y con este genotipo tienen una menor probabilidad de desarrollar resistencia adquirida al fármaco y probablemente tengan un mayor tiempo de supervivencia cuando reciben tratamiento con Gefitinib.

Irinotecan Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
UGT1A1	rs4148323	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs4148323, el cual se encuentra en el gen UGT1A1. Este marcador está relacionado al fármaco Irinotecan con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 234669144 del cromosoma 2 en el gen UGT1A1. Individuos con genotipo GG y cáncer que son tratados con Irinotecan pueden tener un riesgo reducido de desarrollar neutropenia.

Mercaptopurina Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
NUDT15	rs116855232	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs116855232, el cual se encuentra en el gen NUDT15. Este marcador está relacionado al fármaco Mercaptopurina con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 48619855 del cromosoma 13 en el gen NUDT15. Los individuos con este genotipo que son tratados con Azatioprina o Mercaptopurina (tiopurinas) para las enfermedades inflamatorias del intestino o leucemia linfoblástica aguda pueden tener menor riesgo, pero no ausente, de desarrollar leucopenia, neutropenia o alopecia. Los individuos también pueden tolerar dosis más altas de tiopurinas y es menos probable que suspendan el tratamiento con tiopurinas.



Metotrexato Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
MTHFR	rs1801133	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1801133, el cual se encuentra en el gen MTHFR. Este marcador está relacionado al fármaco Metotrexato con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 11856378 del cromosoma 1 en el gen MTHFR. Los individuos con este genotipo y leucemia o linfoma que son tratados con Metotrexato pueden tener una mejor respuesta al tratamiento, menor riesgo de toxicidad, pueden requerir una dosis mayor de Metotrexato y tener menor riesgo de deficiencia de folato.

Metotrexato Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
ABCB1	rs1045642	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1045642, el cual se encuentra en el gen ABCB1. Este marcador está relacionado al fármaco Metotrexato con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 87138645 del cromosoma 7 en el gen ABCB1. Los individuos con este genotipo y linfoma o leucemia que son tratados con metotrexato pueden tener un menor riesgo de toxicidad.

Oxaliplatino Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
GSTP1	rs1695	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs1695, el cual se encuentra en el gen GSTP1. Este marcador está relacionado al fármaco Oxaliplatino con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 67352689 del cromosoma 11 en el gen GSTP1. Los individuos con este genotipo y cáncer que son tratados con Oxaliplatino y otros medicamentos basados en platino pueden tener un mejor resultado de tratamiento (mayor respuesta, mayor tiempo de supervivencia general, menor riesgo de muerte)



SN-38 Antineoplásicos

Gen	Variante	Genotipo
UGT1A1	rs4148323	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs4148323, el cual se encuentra en el gen UGT1A1. Este marcador está relacionado al fármaco SN-38 con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 234669144 del cromosoma 2 en el gen UGT1A1. Los individuos con este genotipo y cáncer pueden tener un mayor metabolismo de SN-38 cuando se los trata con irinotecan. SN-38 es el metabolito activo de irinotecan.

Risperidona Antipsicóticos

Gen	Variante	Genotipo
DRD2	rs1799978	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs1799978, el cual se encuentra en el gen DRD2. Este marcador está relacionado al fármaco Risperidona con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 113346351 del cromosoma 11 en el gen DRD2. Los individuos con este genotipo y esquizofrenia que son tratados con Risperidona pueden tener más probabilidades de presentar una mejoría en los síntomas.

Efavirenz Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
CYP2B6	rs2279343	A/A



El genotipo detectado en tu muestra es A/A para el marcador rs2279343, el cual se encuentra en el gen CYP2B6. Este marcador está relacionado al fármaco Efavirenz con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 41515263 del cromosoma 19 en el gen CYP2B6. Los individuos con este genotipo y VIH, pueden tener un mayor aclaramiento y una menor concentración en plasma de Efavirenz.



Efavirenz Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
CYP2B6	rs2279345	C/T



El genotipo detectado en tu muestra es C/T para el marcador rs2279345, el cual se encuentra en el gen CYP2B6. Este marcador está relacionado al fármaco Efavirenz con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 41515702 del cromosoma 19 en el gen CYP2B6. Los individuos con este genotipo y con infección por VIH pueden tener un mayor metabolismo de este fármaco resultando en una menor concentración plasmática de este fármaco.

Efavirenz Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
CYP2B6	rs3745274	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs3745274, el cual se encuentra en el gen CYP2B6. Este marcador está relacionado al fármaco Efavirenz con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 41512841 del cromosoma 19 en el gen CYP2B6. Los individuos con este genotipo pueden tener un riesgo reducido, pero no ausente, de efectos secundarios inducidos por Efavirenz, menor concentración plasmática y aumento del aclaramiento de este fármaco.

Nevirapina Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
CYP2B6	rs3745274	G/G



El genotipo detectado en tu muestra es G/G para el marcador rs3745274, el cual se encuentra en el gen CYP2B6. Este marcador está relacionado al fármaco Nevirapina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 41512841 del cromosoma 19 en el gen CYP2B6. Los individuos con este genotipo y con infección por VIH pueden tener una mayor eliminación de la nevirapina y disminución en la exposición a este fármaco.



Nevirapina Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
CYP2B6	rs28399499	T/T



El genotipo detectado en tu muestra es T/T para el marcador rs28399499, el cual se encuentra en el gen CYP2B6. Este marcador está relacionado al fármaco Nevirapina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 41518221 del cromosoma 19 en el gen CYP2B6. Los individuos con este genotipo pueden tener una menor exposición al fármaco en plasma cuando se tratan con nevirapina.

Ribavirina Antivirales

Gen	Variante	Genotipo
VDR	rs2228570	A/G



El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs2228570, el cual se encuentra en el gen VDR. Este marcador está relacionado al fármaco Ribavirina con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 48272895 del cromosoma 12 en el gen VDR. Los individuos con este genotipo y hepatitis C crónica pueden tener una mayor probabilidad de respuesta virológica sostenida cuando se les trata con Ribavirina.

Azatioprina Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo
NUDT15	rs116855232	C/C



El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs116855232, el cual se encuentra en el gen NUDT15. Este marcador está relacionado al fármaco Azatioprina con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 48619855 del cromosoma 13 en el gen NUDT15. Los individuos con genotipo CC tratados con Azatioprina o Mercaptopurina para enfermedades inflamatorias intestinales (EII) o leucemia linfoblástica aguda (LLA) pueden tener un riesgo reducido, pero no ausente, de desarrollar leucopenia, neutropenia o alopecia en comparación con individuos con genotipo CT o TT. Los individuos también pueden tolerar dosis más altas de tiopurinas y es menos probable que suspendan el tratamiento con tiopurinas.



Peginterferón alfa-2b Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo		
VDR	rs2228570	A/G		

El genotipo detectado en tu muestra es A/G para el marcador rs2228570, el cual se encuentra en el gen VDR. Este marcador está relacionado al fármaco Peginterferón alfa-2b con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 48272895 del cromosoma 12 en el gen VDR. Los individuos con este genotipo y hepatitis C crónica pueden tener una mayor probabilidad de respuesta virológica sostenida cuando se les trata con Peginterferón alfa-2b.

Tacrolimús Inmunosupresores

Gen	Variante	Genotipo		
CYP3A5	rs776746	C/C		

El genotipo detectado en tu muestra es C/C para el marcador rs776746, el cual se encuentra en el gen CYP3A5. Este marcador está relacionado al fármaco Tacrolimús con una fuerte evidencia (nivel 2A en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 99270539 del cromosoma 7 en el gen CYP3A5. Los individuos con este genotipo receptores de trasplante renal o de células madre hematopoyéticas tratados con Tacrolimús, pueden tener un riesgo reducido, pero no ausente, de rechazo de trasplante.

Ivacaftor Tratamiento de la fibrosis quística

Gen	Variante	Genotipo		
CFTR	rs113993960	CTT/CTT		

El genotipo detectado en tu muestra es CTT/CTT para el marcador rs113993960, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Ivacaftor con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117199646 del cromosoma 7 en el gen CFTR. El genotipo CTT / CTT (sin copias de la variante CFTR F508del) no es una indicación para la combinación de Ivacaftor más Lumacaftor en individuos con fibrosis quística.



Lumacaftor Tratamiento de la fibrosis quística

Gen	Variante	Genotipo
CFTR	rs113993960	CTT/CTT



El genotipo detectado en tu muestra es CTT/CTT para el marcador rs113993960, el cual se encuentra en el gen CFTR. Este marcador está relacionado al fármaco Lumacaftor con una fuerte evidencia (nivel 1B en PharmGKB). Esta variante se localiza en la posición 117199646 del cromosoma 7 en el gen CFTR. El genotipo CTT / CTT (sin copias de la variante CFTR F508del) no es una indicación para el de combinación de Ivacaftor más Lumacaftor en individuos con fibrosis quística.



LIMITACIONES DE LA PRUEBA

La interpretación de los resultados de las pruebas realizadas por Código 46 está limitada por la información disponible actualmente. Una interpretación más extensa podría ser posible en el futuro a medida que se acumulen más datos y conocimientos sobre la genética humana y las diferentes condiciones de salud estudiadas.

Cuando la genotipificación no revela alguna diferencia con respecto a la secuencia de referencia, o cuando una variante se encuentra en estado homocigoto, no se puede tener certeza de que se han podido detectar ambos alelos de un individuo, esta es una limitante de cualquier plataforma de genotipificación por microarreglos.

Ocasionalmente, un individuo puede portar un alelo que no se amplifica y detecta debido a una gran deleción o inserción en su genoma, en estos casos, el marcador no se puede detectar y por lo tanto, su informe no contiene información sobre dicho alelo.

Nuestras pruebas no detectan variantes por número de copia (CNV).

Evaluamos variantes puntuales en diferentes exones codificantes para cada gen incluido en nuestro arreglo. A menos que se indique específicamente, los reportes de resultados no contienen información sobre otras regiones genómicas que actualmente no hayan sido caracterizadas.

A menos que se indique lo contrario, los datos de la secuencia de ADN se obtienen a partir de un tipo de célula específico (de la muestra de tejido epitelial recolectado con nuestro kit).

Los reportes de resultados no contienen información sobre la secuencia de ADN en otros tipos de células, tejidos u órganos. Debido a esto, nuestra capacidad para detectar variantes debido al mosaicismo somático es limitada.

Para esta prueba utilizamos el genoma de referencia Genome build hg19 (versión GRCh37), una reinterpretación de tus datos bajo cualquier otra versión del genoma humano puede diferir de los resultados aquí mostrados.

Confiamos en nuestra capacidad de rastrear una muestra una vez que ha sido recibida por Código 46. Sin embargo, no nos responsabilizamos por ningún error de etiquetado de muestra que ocurra antes de que la muestra llegue a Código 46.

Estos resultados deben usarse en el contexto de los hallazgos clínicos disponibles, y no deben usarse como la única base para el tratamiento. Esta prueba fue desarrollada y sus características de rendimiento fueron determinadas por Código 46, el cual está certificado bajo la norma ISO 9001:2015 para realizar pruebas de laboratorio clínico de alta complejidad.

Se recomienda asesoría genética para ayudar a explicar los resultados de las pruebas y para analizar las opciones de reproducción.



GLOSARIO

Alelo

Tenemos dos copias del mismo gen que fueron provistas por cada uno de nuestros padres. Un alelo es la referencia a cada copia del gen. En otras palabras, cada individuo hereda dos alelos para cada gen, uno del padre y el otro de la madre.

Eficacia

Se refiere a qué tan bien responde un individuo a un fármaco de manera que se obtenga un efecto adecuado. La eficacia de cada medicamento puede variar dependiendo del contexto genético de cada individuo y otros factores clínicos.

Farmacocinética

Describe el grado de absorción, distribución, metabolismo y excreción de un fármaco en el organismo. Diversas proteínas están involucradas en estos procesos, por lo que la variación genética puede influir en la farmacocinética de un medicamento.

Farmacogenómica

Es el estudio de la relación entre la variación genética y la respuesta a medicamentos de un individuo. La variación genética puede influir en la manera en que un medicamento es absorbido, distribuido y procesado en el organismo, por lo que la alteración de estos procesos puede ocasionar una baja eficacia o reacciones adversas a distintos fármacos.

Genotipo

Un genotipo es la colección de genes de un individuo. El término también puede referirse a los dos alelos heredados de un gen en particular.



GENO+

Nadie te conoce mejor que tu ADN



www.genomas.mx