OMNINOME

ПЛАНИРОВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ

Генетический отчёт

ПАЦИЕНТ

Демонстрационный Образец

ВОЗРАСТ

34

ДАТА ВЫДАЧИ ОТЧЁТА

09 мая 2026

ВРАЧ-ГЕНЕТИК

Жегулина И. О.

EVIDENCE-BASED GENETICS

СОДЕРЖАНИЕ

Общая информация об исследовании 2
Кариотипирование 3
Исследование крупных перестроек в генах 4
Исследование точечных вариантов в генах 7
Специальные методы для выявления сложных изменений в генах 16
Фармакогенетический профиль 27
Выделение и хранение ДНК 75

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Информация о клиенте

ФИО	Демонстрационный Образец
Дата рождения	1992-08-27
Возраст	34
Пол	Женский

Информация об исследовании

Исследование	• Экзомное секвенирование (NGS) с биоинформатическим анализом данных
Платформа	• Геноскан 4000 (geneMind), РЗН 2025/24616, Vazyme Exome Panel • Геноскан 3000, микроматрицы высокого разрешения • GTG-окраска 72-часовой культуры лимфоцитов периферической крови • ПЦР с последующим фрагментным анализом, ПЦР в реальном времени
Врач-генетик	Жегулина И. О.

КАРИОТИПИРОВАНИЕ

Метод исследования: Метафазный цитогенетический анализ (кариотипирование)

РЕЗУЛЬТАТ: 46,XX

Нормальный женский кариотип



Цитогенетическое исследование кариотипа — это анализ числа и структуры хромосом человека. Исследование позволяет выявить врождённые или сбалансированные хромосомные перестройки, которые могут не влиять на здоровье самого человека, но повышать риск бесплодия, невынашивания беременности, неудач ЭКО, рождения ребёнка с хромосомной патологией или множественными врождёнными пороками развития.

ИССЛЕДОВАНИЕ КРУПНЫХ ПЕРЕСТРОЕК В ГЕНАХ

Метод исследования: ХМА экзонного уровня

РЕЗУЛЬТАТ: arr[GRCh38] 7q31.2(117470000_117680000)x1

Выявлена гетерозиготная делеция участка 7-й хромосомы с позиции 117470000 до позиции 117680000. Размер: 210000 п.н. Число белок-кодирующих генов в области дисбаланса: 1. Делеция полностью включает ген CFTR.

Согласно рекомендациям American College of Medical Genetics and Genomics 2024 года, для 152 генов, ассоциированных с наследственными заболеваниями, рекомендована дополнительная проверка комплексных вариантов, включая крупные делеции и дупликации экзонов, генные конверсии и сложные перестройки, с использованием специализированных методов анализа. Одним из таких методов является хромосомный микроматричный анализ экзонного уровня, позволяющий повысить выявляемость скрытого носительства клинически значимых вариантов, которые могут не определяться стандартным NGS-секвенированием.

Всего исследованно генов: 153

ABCA3 ABCC8 ABCD1 ACADM ACADVL ACAT1 ACTA2 AGA
AGXT AHI1 AIRE ALDOB ALPL ANO10 APC ARSA ARX
ASL ASPA ATM ATP7B BAG3 BARD1 BBS1 BBS2
BCKDHB BMPR1A BLM BRCA1 BRCA2 BTD CC2D2A
CCDC88C CDKN2A CEP290 CFTR CHEK2 CHRNE CLRN1
CLCN1 CNGB3 COL7A1 CPT2 CYP11A1 CYP21A2 CYP27A1
CYP2D6 DES DHCR7 DICER1 DMD DSC2 DSG2 DSP
DYNC2H1 EPCAM EVC2 F8 F9 FAH FANCC FBN1 FH
FKRP FKTN FLCN FLNC FMO3 G6PC1 GAA GALT
GBA1 GBE1 GJB2 GLA GNPTAB HBA1 HBA2 HBB
HEXA HPS1 HPS3 IDUA JUP KCNH2 KCNQ1 L1CAM
LMNA MCOLN1 MCPH1 MEN1 MID1 MLH1 MLC1 MMACHC
MMUT MSH2 MSH6 MUTYH MVK MYBPC3 MYLK NEB
NBN NF1 NF2 NPHS1 NR0B1 OCA2 OTC PAH PALB2
PCDH15 PKHD1 PKP2 PLP1 PLN PMM2 POLG PMS2
PRKG1 PTCH1 PTEN RAD51C RAD51D RB1 RBM20 RET
RPGR RS1 SCN5A SDHB SDHC SDHD SLC19A3 SLC26A4

SLC37A4 SLC6A8 SMAD3 SMAD4 STK11 SUFU TGFB2 TGFBR1 TGFBR2 TNXB TP53 TYR USH2A VHL WT1 XPC STS

Муковисцидоз (носительство)

РИСК

Ген

CFTR

Выявленный вариант

Выявлена гетерозиготная делеция участка 7-й хромосомы с позиции 117470000 до позиции 117680000. Размер: 210000 п.н. Число белок-кодирующих генов в области дисбаланса: 1. Делеция полностью включает ген CFTR.

Как проявляется заболевание?

Муковисцидоз — наследственное заболевание, обусловленное патогенными изменениями в обеих копиях гена CFTR.

Ген CFTR отвечает за образование белка, регулирующего транспорт хлора и воды через клеточные мембраны. При нарушении работы обеих копий гена секреты различных органов становятся густыми и вязкими, что преимущественно приводит к поражению дыхательной и пищеварительной систем.

Есть ли лечение?

Для муковисцидоза существуют современные методы терапии, включая:

- муколитическую и противоинфекционную терапию;
- ферментозаместительную терапию;
- респираторную поддержку;
- таргетные препараты для некоторых вариантов CFTR.

Прогноз существенно улучшился благодаря ранней диагностике и современному лечению, однако заболевание остаётся хроническим и требует пожизненного наблюдения.

Что это значит для меня?

У вас выявлена гетерозиготная делеция гена CFTR. Это означает, что одна копия гена нарушена, а другая сохранна.

Вы являетесь носителем муковисцидоза, но данный результат сам по себе не означает, что у вас есть это заболевание.

Носительство имеет значение прежде всего при планировании рождения детей.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Наследование аутосомно-рецессивное. Если партнёр также является носителем патогенного варианта в гене CFTR, риск рождения ребёнка с муковисцидозом составляет 25% при каждой беременности.

Рекомендуется генетическое обследование партнёра. При подтверждённом носительстве у обоих партнёров обсуждаются репродуктивные стратегии, включая преимплантационную генетическую диагностику (ПГТ-М) и пренатальную диагностику.

Решение принимается индивидуально после консультации врача-генетика.

ИССЛЕДОВАНИЕ ТОЧЕЧНЫХ ВАРИАНТОВ В ГЕНАХ

Метод исследования: NGS-секвенирование

Согласно рекомендациям American College of Medical Genetics and Genomics 2021 года и лабораторным стандартам 2024 года, основным методом скрининга на носительство наследственных заболеваний является NGS-секвенирование (секвенирование нового поколения). Данный подход позволяет анализировать большую часть клинически значимых генетических изменений, связанных с моногенными заболеваниями, прежде всего однонуклеотидные варианты и небольшие вставки или делеции в генах, которые составляют основную долю патогенных вариантов при наследственных болезнях.

Обзор по категориям

Носительство аутосомно-рецессивных заболеваний	ИЗМЕНЕНИЕ	Х-сцепленные заболевания	НОРМА
Наследственные онкологические синдромы	НОРМА	Наследственные аритмии, кардиомиопатии и другие наследственные болезни сердца	НОРМА
Опасные реакции на наркоз	НОРМА	Метаболические и системные болезни	НОРМА
Эндокринные нарушения и сахарный диабет	НОРМА	Нарушения соединительной ткани, костей и суставов	НОРМА
Патология иммунитета, комплемента и риск тяжелых инфекций	НОРМА	Неврологические и нервно-мышечные заболевания	НОРМА
Заболевания органов чувств и внутренних органов	НОРМА		

Носительство аутосомно-рецессивных заболеваний

Всего исследованно генов: 342

PAH C8B ABCA4 ASPA CFTR DHCR7 DNAH5 SLC12A3
CBS ACADM ATP7B GAA GJB2 HADHA HEXA MMACHC
OTOF SLC22A5 SLC26A4 SMN1 и др.

Дефицит компонента C8 системы комплемента, тип II

РИСК

Выявлено здоровое носительство дефицита компонента C8 системы комплемента типа II.

Ген C8B	Выявленный вариант Гетерозиготный вариант гена
Геномная координата chr1:56940965G>A	cDNA c.1282C>T
Аминокислотная замена p.Arg428*	Покрытие 141×

Как проявляется заболевание?

Ген C8B кодирует одну из субъединиц компонента C8 системы комплемента, которая играет важную роль в иммунной защите организма, особенно в уничтожении бактерий. Нарушение функции этого белка приводит к дефициту компонента комплемента C8.

Заболевание развивается при наличии двух патогенных вариантов в гене и связано с повышенной восприимчивостью к бактериальным инфекциям, прежде всего к инфекциям, вызванным Neisseria meningitidis (менингококковой инфекцией). У пациентов могут наблюдаться повторные эпизоды тяжёлых инфекций, включая менингит и сепсис.

Есть ли лечение?

Специфического лечения, устраняющего генетическую причину заболевания, не существует. Основное значение имеют профилактика инфекций, вакцинация (в том числе против менингококковой инфекции), ранняя диагностика и своевременное лечение бактериальных заболеваний. Прогноз при адекватной профилактике и медицинском наблюдении может быть благоприятным.

Что это значит для меня?

У вас выявлен один патогенный вариант в гене C8B, вы являетесь здоровым носителем.

Носительство не сопровождается клиническими симптомами и не влияет на состояние здоровья. Заболевание развивается только при наличии двух патогенных вариантов — по одному от каждого родителя.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?
Наследование аутосомно-рецессивное.

Если партнёр также является носителем патогенного варианта в гене C8B, риск рождения ребёнка с заболеванием составляет 25% при каждой беременности.

Рекомендуется генетическое обследование партнёра. При подтверждённом носительстве у обоих партнёров обсуждаются репродуктивные стратегии: преимплантационная генетическая диагностика (ПГТ-М) или пренатальная диагностика. Решение принимается индивидуально после консультации врача-генетика.

Фенилкетонурия

РИСК

Выявлено здоровое носительство фенилкетонурии.

Ген **PAH**	Выявленный вариант Гетерозиготный вариант гена
Геномная координата `chr12:102852819C>T`	cDNA `c.838G>A`
Аминокислотная замена `p.Glu280Lys`	Покрытие 156×

Как проявляется заболевание?
Ген PAH кодирует фермент фенилаланингидроксилазу, который участвует в превращении аминокислоты фенилаланина в тирозин. Этот процесс необходим для нормального обмена аминокислот и предотвращения накопления фенилаланина в организме.

При наличии двух патогенных вариантов в гене PAH развивается фенилкетонурия - аутосомно-рецессивное заболевание обмена веществ. Основные проявления связаны с токсическим действием повышенного уровня фенилаланина на центральную нервную систему. Без лечения заболевание приводит к выраженной задержке психического развития, судорогам, поведенческим нарушениям, снижению когнитивных функций и другим неврологическим проблемам.

Есть ли лечение?
Да. Основой лечения является специальная диета с ограничением фенилаланина, которая должна соблюдаться с раннего возраста и часто пожизненно. При своевременной диагностике и строгом соблюдении диеты пациенты могут иметь нормальное развитие и качество жизни.

Что это значит для меня?
У вас выявлен один патогенный вариант в гене PAH, вы являетесь здоровым носителем.

Носительство не сопровождается клиническими проявлениями заболевания. Заболевание развивается только при наличии двух патогенных вариантов — по одному от каждого родителя.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?
Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Если партнёр является носителем патогенного варианта в гене PAH, риск рождения ребёнка с заболеванием составляет 25% при каждой беременности.

Рекомендуется генетическое обследование партнёра. При подтверждённом носительстве у обоих супругов обсуждаются репродуктивные опции: преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ-М) или пренатальная диагностика. Решение принимается индивидуально после консультации врача-генетика.

Другие заболевания

Остальные исследуемые рецессивные заболевания: По результатам проведённого комплексного генетического обследования других патогенных и вероятно патогенных вариантов в генах, ассоциированных с аутосомно-рецессивными заболеваниями, выявлено не было (классификация вариантов согласно ACMG). Следует учитывать ограничения применяемой технологии NGS-секвенирования, которая может иметь сниженную чувствительность в отношении небольших делеций и дупликаций отдельных экзонов, а также более крупных структурных перестроек. При наличии клинических проявлений или соответствующего семейного анамнеза может быть рекомендовано уточняющее исследование с использованием дополнительных методов. При планировании беременности рекомендована консультация врача-генетика для обсуждения необходимых дополнительных тестов к экзомному секвенированию.

X-сцепленные заболевания

Всего исследованно генов: 72

ABCD1 ATP7A COL4A5 CYBB EFNB1 F9 BTK GJB1 GLA
GPC3 IL2RG L1CAM MECP2 MED12 MID1 OCRL OTC
PHEX RS1 SLC6A8 и др.

По результатам проведённого комплексного генетического обследования других патогенных и вероятно патогенных вариантов в генах, ассоциированных с Х-сцепленными наследственными заболеваниями, выявлено не было (классификация вариантов согласно ACMG). Следует учитывать ограничения применяемой технологии NGS-секвенирования, которая может иметь сниженную чувствительность в отношении небольших делеций и дупликаций отдельных экзонов, а также более крупных структурных перестроек. При наличии клинических проявлений или соответствующего семейного анамнеза может быть рекомендовано уточняющее исследование с использованием дополнительных методов. При планировании беременности рекомендована консультация врача-генетика для обсуждения необходимых дополнительных тестов к экзомному секвенированию.

Наследственные онкологические синдромы

Всего исследованно генов: 114

APC BRCA1 BRCA2 CDH1 CDKN2A CHEK2 FH FLCN
MEN1 MLH1 MSH2 MSH6 PALB2 PTEN RET SDHB STK11
TP53 VHL ATM и др.

В рамках анализа генов, ассоциированных с наследственными онкологическими синдромами, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (согласно критериям ACMG). На основании полученных данных признаков моногенной онкологической предрасположенности не обнаружено. Следует учитывать ограничения NGS-секвенирования в отношении выявления некоторых типов геномных перестроек, включая экзонные делеции, дупликации и более крупные структурные варианты. При наличии отягощенного семейного онкологического анамнеза, ранних случаев злокачественных новообразований или множественных опухолей в семье рекомендуется консультация врача-генетика для оценки необходимости уточняющего обследования и персонализированного скрининга.

Наследственные аритмии, кардиомиопатии и другие наследственные болезни сердца

Всего исследованно генов: 161

ACTA2 DSC2 DSG2 DSP FLNC KCNH2 KCNQ1 LMNA
MYBPC3 MYH11 MYH7 PKP2 PLN RBM20 RYR2 SCN5A
TNNI3 TNNT2 TTN BAG3 и др.

По результатам анализа генов, ассоциированных с наследственными нарушениями сердечного ритма, патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены (ACMG). Полученные данные не указывают на наличие подтвержденной моногенной формы наследственной аритмии. Следует учитывать, что NGS-секвенирование может не выявлять отдельные структурные варианты, включая небольшие делеции и дупликации. При наличии клинических симптомов (обмороки, эпизоды внезапной потери сознания, семейные случаи внезапной сердечной смерти) рекомендуется консультация кардиолога и врача-генетика.

Опасные реакции на наркоз

Всего исследованно генов: 3

BCHE CACNA1S RYR1

По результатам анализа генов, ассоциированных с генетически обусловленными опасными реакциями на анестезию, включая злокачественную гипертермию и нарушения метаболизма миорелаксантов, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (ACMG). Следует учитывать, что NGS-секвенирование не исключает наличие редких структурных перестроек или вариантов в некодирующих регионах. При планировании оперативных вмешательств и наличии настораживающего семейного анамнеза рекомендуется информировать анестезиолога и при необходимости обсудить дополнительные меры предосторожности.

Метаболические и системные болезни

Всего исследованно генов: 781

ABCA1 ABCG5 ABCG8 ANGPTL3 APOA1 APOB APOE F5
FGA LDLR LPL PCSK9 PROC PROS1 SERPINC1 F11 VWF
F7 SERPINA1 CETP и др.

По результатам анализа генов, ассоциированных с метаболическими и системными заболеваниями, патогенные и вероятно патогенные варианты не выявлены (ACMG). Полученные данные не свидетельствуют о наличии подтвержденного моногенного метаболического заболевания. Следует учитывать ограничения технологии NGS-секвенирования в отношении отдельных типов структурных вариантов. При наличии клинических проявлений, биохимических отклонений или соответствующего семейного анамнеза рекомендуется консультация врача-генетика для возможного расширенного обследования.

Эндокринные нарушения и сахарный диабет

Всего исследованно генов: 197

ABCC8 AQP2 AVP CASR DUOX2 GCK HNF1A HNF4A
IGF1R INS KCNJ11 NR5A1 PTH THRB TSHR WFS1 HNF1B
PAX6 PPARG PTH1R и др.

В рамках анализа генов, ассоциированных с моногенными формами эндокринных нарушений и сахарного диабета, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (ACMG). Генетических признаков MODY, врожденных эндокринопатий или других моногенных эндокринных заболеваний не обнаружено. Следует учитывать, что NGS-секвенирование может иметь ограничения в выявлении некоторых типов структурных изменений. При наличии клинических признаков эндокринных нарушений или семейной истории рекомендуется консультация эндокринолога и врача-генетика.

Нарушения соединительной ткани, костей и суставов

Всего исследованно генов: 279

ACAN ALPL COL1A1 COL1A2 COL2A1 COL3A1 COL5A1 COL5A2

COMP FBN1 FGFR3 LRP5 COL4A4 COL6A1 COL6A3 FLG
SMAD3 TGFBR1 TGFBR2 COL4A3 и др.

По результатам анализа генов, ассоциированных с наследственными заболеваниями соединительной ткани, костей и суставов, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (ACMG). Полученные данные не подтверждают наличие моногенного синдрома данной группы. Следует учитывать ограничения метода NGS-секвенирования. При наличии клинических признаков (гипермобильность, частые переломы, сосудистые осложнения) или отягощенного семейного анамнеза рекомендуется консультация врача-генетика для уточняющей диагностики.

Патология иммунитета, комплемента и риск тяжелых инфекций

Всего исследованно генов: 274

AIRE CARD11 CASP10 CFH CFI CTLA4 FAS IFIH1 IFNGR1
IKZF1 NFKB1 NFKB2 PIK3CD PIK3R1 PLCG2 STAT1 STAT3
TNFAIP3 TNFRSF13B TLR3 и др.

В ходе анализа генов, ассоциированных с первичными иммунодефицитами, нарушениями системы комплемента и цилиопатиями, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (ACMG). Генетических признаков моногенного иммунодефицитного состояния не обнаружено. Следует учитывать, что NGS-секвенирование может не выявлять отдельные структурные варианты. При наличии клинических признаков иммунодефицита, частых тяжелых инфекций или соответствующего семейного анамнеза рекомендована консультация врача-генетика и иммунолога.

Неврологические и нервно-мышечные заболевания

Всего исследованно генов: 769

FUS KCNA1 KCNQ2 MFN2 NEFL PRRT2 SCN1A SCN2A
SCN8A SETX SOD1 SPAST STXBP1 TARDBP ATP1A3 CACNA1A

CHD2 DEPDC5 DYNC1H1 POLG и др.

В ходе анализа генов, ассоциированных с неврологическими и нервно-мышечными заболеваниями, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (ACMG). Генетических признаков неврологических и нервно-мышечных заболеваний не обнаружено. Следует учитывать, что NGS-секвенирование может не выявлять отдельные структурные варианты. При наличии клинических признаков неврологических и нервно-мышечных заболеваний или соответствующего семейного анамнеза рекомендована консультация врача-генетика и невролога.

Заболевания органов чувств и внутренних органов

Всего исследованно генов: 584

KCNQ4 MYO7A OPA1 PAX2 PKD2 PRPH2 REN RHO RP1
SIX1 TECTA TMC1 UMOD SLC4A1 BEST1 CDH23 COCH
CRX EYA1 TTR и др.

В ходе анализа генов, ассоциированных с заболеваниями органов чувств и внутренних органов, патогенные и вероятно патогенные варианты выявлены не были (ACMG). Генетических признаков заболеваний органов чувств и внутренних органов не обнаружено. Следует учитывать, что NGS-секвенирование может не выявлять отдельные структурные варианты. При наличии клинических признаков заболеваний органов чувств и внутренних органов или соответствующего семейного анамнеза рекомендована консультация врача-генетика.

СПЕЦИАЛЬНЫЕ МЕТОДЫ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ СЛОЖНЫХ ИЗМЕНЕНИЙ В ГЕНАХ

Метод исследования: ХМА экзонного уровня, ПЦР с последующим фрагментным анализом

Синдром ломкой Х-хромосомы

РИСК

Выявлена премутация гена FMR1.

Ген	Выявленный вариант
FMR1	Выявленное число CGG-повторов: 30/68

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск увеличенного числа CGG-повторов в гене FMR1. Такие изменения связаны с FMR1-ассоциированными состояниями, включая синдром ломкой Х-хромосомы (синдром Мартина–Белл) и преждевременное истощение яичников. Синдром ломкой Х-хромосомы является одной из наиболее частых наследственных причин интеллектуальных нарушений и задержки развития.

Есть ли лечение?

Специфического лечения, устраняющего генетическую причину синдрома ломкой Х-хромосомы, не существует. При наличии заболевания медицинская помощь включает: неврологическое и психиатрическое наблюдение; коррекционно-развивающие программы; логопедическую и психологическую помощь; симптоматическую терапию. При FMR1-ассоциированном преждевременном истощении яичников может потребоваться наблюдение у репродуктолога и гинеколога. Прогноз зависит от числа повторов, пола пациента и конкретного FMR1-ассоциированного состояния.

Что это значит для меня?

У вас выявлена премутация в гене FMR1.

У женщин наличие премутации обычно не приводит к развитию синдрома Мартина–Белл, однако связано с повышенным риском FMR1-ассоциированного преждевременного истощения яичников. Это состояние может проявляться:

- снижением овариального резерва;
- нарушением менструального цикла;
- ранним наступлением менопаузы;
- снижением фертильности.

Рекомендуется консультация репродуктолога и оценка овариального резерва, особенно при планировании беременности или откладывании репродуктивных планов.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

Количество CGG-повторов может увеличиваться при передаче ребёнку.

У женщин-носительниц премутации существует риск передачи потомству полной мутации, вызывающей синдром ломкой Х-хромосомы (синдром Мартина–Белл). Наиболее высокий риск тяжёлых клинических проявлений отмечается у мальчиков.

Вероятность экспансии зависит от количества CGG-повторов в гене FMR1.

Рекомендуется консультация врача-генетика для оценки индивидуального риска передачи полной мутации, а также обсуждение репродуктивных возможностей, включая:

- преимплантационную генетическую диагностику (ПГТ-М);
- пренатальную диагностику;
- оценку овариального резерва.

Врождённая дисфункция коры надпочечников (21-гидроксилазная недостаточность)

НОРМА

Носительство врождённой дисфункции коры надпочечников, связанной с изменениями гена CYP21A2, не выявлено.

Ген	Выявленный вариант
CYP21A2	Патологических делеций, дупликаций и исследованных клинически значимых вариантов гена CYP21A2 не выявлено.

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск изменений в гене CYP21A2, связанных с врождённой дисфункцией коры надпочечников. Это наследственное заболевание влияет на выработку гормонов надпочечников и может приводить к нарушению формирования наружных половых органов у девочек, раннему половому развитию, ускоренному росту в детстве и другим эндокринным нарушениям. В рамках исследования проводится анализ наиболее клинически значимых патогенных вариантов гена CYP21A2, включая частые точечные варианты (c.-113G>A, F306+T, I172N, I236N, I2G, M239K, Q318X, V237E), делеции, конверсии и дупликации гена.

Есть ли лечение?

Да. Заболевание хорошо поддаётся лечению при своевременной диагностике. Используется заместительная гормональная терапия, позволяющая контролировать симптомы, поддерживать нормальное развитие ребёнка и предотвращать тяжёлые осложнения.

Что это значит для меня?

Патологических делеций, дупликаций и исследованных клинически значимых вариантов гена CYP21A2 не выявлено. Признаков носительства наиболее частых изменений, ассоциированных с 21-гидроксилазной недостаточностью, не обнаружено.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

По результатам исследования повышенный риск рождения ребёнка с врождённой дисфункцией коры надпочечников, связанный с вариантами CYP21A2, не выявлен.

Спинальная мышечная атрофия, скрытое носительство 2+0

НОРМА

Признаков скрытого носительства спинальной мышечной атрофии (генотип 2+0) не выявлено.

Ген	Выявленный вариант
SMN1	Обнаружено 2 копии 7 экзона гена SMN1.

Что это за исследование?

Исследование направлено на оценку числа копий гена SMN1 и специальных маркеров, указывающих на скрытое носительство: когда 2 копии гена находятся на одной хромосоме, а на второй – делеция. Что может выглядеть как нормальный результат без специальной проверки. Нарушения в этом гене связаны со спинальной мышечной атрофией – заболеванием, при котором постепенно поражаются двигательные нейроны и развивается мышечная слабость.

Есть ли лечение?

Да. В последние годы появились эффективные методы терапии, включая генную терапию и препараты, увеличивающие выработку белка SMN. Наиболее выраженный эффект достигается при максимально раннем начале лечения.

Что это значит для меня?

Обнаружено 2 копии гена SMN1, признаков скрытого носительства по типу 2+0 не выявлено. Риск носительства спинальной мышечной атрофии по результатам проведённого исследования не повышен.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

По результатам исследования повышенный риск рождения ребёнка со спинальной мышечной атрофией, связанный со скрытым носительством по типу 2+0, не выявлен.

Гемофилия А

НОРМА

Клинически значимых изменений гена F8, ассоциированных с гемофилией А, не выявлено.

Ген	Выявленный вариант
F8	Патологических изменений гена F8 не выявлено.

Что это за исследование?
Исследование направлено на поиск наиболее частых инверсий в гене F8, связанных с гемофилией А – наследственным нарушением свертывания крови.

Есть ли лечение?
Да. Для гемофилии А существует эффективная заместительная терапия фактора VIII, а также современные профилактические препараты, позволяющие значительно снизить риск кровотечений.

Что это значит для меня?
Клинически значимых изменений гена F8, ассоциированных с гемофилией А, не выявлено.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?
По результатам исследования повышенный риск рождения ребёнка с гемофилией А, связанный с изменениями гена F8, не установлен.

Мышечная дистрофия Дюшенна

НОРМА

Носительство мышечной дистрофии Дюшенна, связанной с изменениями гена DMD, не выявлено.

Ген	Выявленный вариант
DMD	Патологических делеций и дупликаций, затрагивающих ген DMD, не выявлено.

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск крупных делеций и дупликаций в гене DMD. Нарушения в этом гене связаны с мышечной дистрофией Дюшенна – тяжёлым наследственным заболеванием мышц.

Есть ли лечение?

Полностью излечивающей терапии пока нет, однако существуют методы лечения, позволяющие замедлять прогрессирование заболевания, включая гормональную терапию, кардиологическое наблюдение, реабилитацию и для части пациентов — современные таргетные препараты.

Что это значит для меня?

По результатам проведённого исследования признаков носительства наиболее частых структурных изменений, ассоциированных с мышечной дистрофией Дюшенна, не обнаружено.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

По результатам исследования повышенный риск передачи мышечной дистрофии Дюшенна, связанный с изменениями гена DMD, не выявлен.

Болезнь Гоше

НОРМА

Клинически значимых вариантов гена GBA, ассоциированных с болезнью Гоше, не выявлено.

Ген	Выявленный вариант
GBA	Патогенные и вероятно патогенные варианты гена GBA не обнаружены.

Что это за исследование?
Исследование направлено на поиск изменений в гене GBA. Патогенные варианты в обеих копиях этого гена вызывают болезнь Гоше — наследственное заболевание обмена веществ.

Есть ли лечение?
Да. Для болезни Гоше существует эффективное лечение, включая ферментозаместительную терапию и препараты, уменьшающие накопление патологических веществ в клетках.

Что это значит для меня?
Патогенные и вероятно патогенные варианты гена GBA не обнаружены. По результатам проведённого исследования признаков носительства болезни Гоше не выявлено.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?
По результатам исследования повышенный риск рождения ребёнка с болезнью Гоше, связанный с вариантами гена GBA, не выявлен.

X-сцепленные эпилептические энцефалопатии и интеллектуальные нарушения

НОРМА

Носительство X-сцепленных заболеваний, связанных с изменениями гена ARX, не выявлено.

Ген	Выявленный вариант
ARX	Патогенные варианты гена ARX не обнаружены.

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск изменений в гене ARX, который участвует в развитии головного мозга. Патогенные варианты в этом гене могут быть связаны с тяжёлыми формами эпилепсии, задержкой развития и интеллектуальными нарушениями.

Есть ли лечение?

Специфического лечения, устраняющего причину заболевания, пока нет. Используются противосудорожная терапия, программы ранней реабилитации и поддерживающее наблюдение.

Что это значит для меня?

Патогенные варианты гена ARX не обнаружены. По результатам проведённого исследования признаков носительства X-сцепленных состояний, ассоциированных с геном ARX, не выявлено.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

По результатам исследования повышенный риск передачи ребёнку X-сцепленных заболеваний, связанных с вариантами гена ARX, не выявлен.

Альфа-талассемия

НОРМА

Патогенных изменений генов HBA1 и HBA2, ассоциированных с альфа-талассемией, не обнаружено.

Ген	Выявленный вариант
HBA1 HBA2	Клинически значимых делеций и дупликаций генов HBA1 и HBA2 не выявлено.

Что это за исследование?

Исследование направлено на поиск изменений в генах HBA1 и HBA2, которые участвуют в синтезе гемоглобина.

Есть ли лечение?

Лечение зависит от тяжести заболевания. Лёгкие формы могут не требовать терапии, а тяжёлые иногда требуют регулярных переливаний крови и специализированного наблюдения.

Что это значит для меня?

Клинически значимых делеций и дупликаций генов HBA1 и HBA2 не выявлено. По результатам проведённого исследования признаков носительства изменений, ассоциированных с альфа-талассемией, не обнаружено.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?

По результатам исследования повышенный риск рождения ребёнка с альфа-талассемией, связанный с изменениями генов HBA1 и HBA2, не выявлен.

Атаксия Фридрейха

НОРМА

Признаков патологической экспансии GAA-повторов, ассоциированной с атаксией Фридрейха, не выявлено.

Ген	Выявленный вариант
FXN	Количество GAA-повторов в гене FXN: 8±1/5±1

Что это за исследование?

Исследование направлено на определение количества GAA-повторов в гене FXN. Патологическое увеличение числа GAA-повторов связано с атаксией Фридрейха – наследственным заболеванием нервной системы, которое сопровождается прогрессирующим нарушением координации движений, мышечной слабостью и может приводить к поражению сердца.

Есть ли лечение?

Специфического лечения, устраняющего генетическую причину атаксии Фридрейха, не существует.

При наличии заболевания медицинская помощь включает:

- наблюдение у невролога и других профильных специалистов;
- физическую реабилитацию и лечебную физкультуру;
- лечение кардиологических осложнений при их наличии;
- симптоматическую терапию, направленную на поддержание двигательных функций и качества жизни.

В последние годы для части пациентов стали доступны препараты, способные замедлять прогрессирование заболевания.

Что это значит для меня?

Выявленное количество GAA-повторов в гене FXN находится в пределах нормальных значений.

Признаков патологической экспансии повторов, ассоциированной с атаксией Фридрейха, не обнаружено.

Если я планирую рождение ребёнка, что важно учесть?
Выявленное количество GAA-повторов соответствует нормальному диапазону и не связано с повышенным риском передачи атаксии Фридрейха потомству. Риск экспансии повторов при передаче детям оценивается как низкий.

ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПРОФИЛЬ

Метод исследования: NGS-секвенирование, ПЦР

Раздел фармакогенетики помогает подобрать лекарственные препараты и их дозировку с учётом генетических особенностей пациента, чтобы повысить эффективность лечения и снизить риск побочных реакций. Рекомендации основаны на данных авторитетных источников: CPIC — международного консорциума по внедрению фармакогенетики в клиническую практику; DPWG — Нидерландской рабочей группы по фармакогенетике; FDA — Управления по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США.

Подходы и рекомендации этих организаций могут различаться, поскольку они используют разные методики оценки доказательств и критерии их применения.

Генетические маркеры метаболизма

Ген	Диплотип	Статус
HLA-B	*18:01/*51:01	Отсутствуют аллели 57:01, 58:01, 15:02.
HLA-A	*02:01/*30:01	Отсутствуют аллели 31:01.
CYP2C19	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
CYP2D6	*3/*4	Медленный метаболизатор.
UGT1A1	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
SLCO1B1	*1/*1	Нормальная функция.
TPMT	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
NUDT15	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
CYP2C9	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
DPYD	Reference/Reference	Нормальный метаболизатор.
CYP3A4	*1/*1	Нормальный метаболизатор.
G6PD	B (reference)/B (reference)	Нормальный метаболизатор G6PD.
CYP3A5	*3/*3	Медленный метаболизатор.

Ген	Диплотип	Статус
RYR1	`c.5360C>T/c.6178G>T`	Влияние генотипа на активность метаболизатора не выявлено.

Обзор по категориям

Антидепрессанты	ИЗМЕНЕНИЯ	Антипсихотические препараты	ИЗМЕНЕНИЯ
Статины	СТАНДАРТ	Ингибиторы протонной помпы	ИЗМЕНЕНИЯ
Антикоагулянты и антиагреганты	СТАНДАРТ	Противовирусные препараты	СТАНДАРТ
Противосудорожные препараты	СТАНДАРТ	Нестероидные противовоспалительные средства	СТАНДАРТ
Опиоидные анальгетики	ИЗМЕНЕНИЯ	Антиаритмические препараты	ИЗМЕНЕНИЯ
Противорвотные препараты	ИЗМЕНЕНИЯ	Противоопухолевые препараты	ИЗМЕНЕНИЯ
Иммуносупрессоры	СТАНДАРТ	Противогрибковые препараты	СТАНДАРТ
Анестетики и миорелаксанты	СТАНДАРТ	Препараты, влияющие на обмен мочевой кислоты	СТАНДАРТ
Антибактериальные и антипротозойные препараты	СТАНДАРТ	Другие препараты	ИЗМЕНЕНИЯ

Антиаритмические препараты

Пропафенон

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антиаритмическое

Торговые марки: Пропанорм®, Пропафенон, ПРОПАФЕНОН Фармасинтез, Пропафенона гидрохлорид, Ритмонорм®

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация пропафенона в организме может быть значительно выше ожидаемой. Это может повышать риск дозозависимых побочных эффектов, включая нарушения проводимости сердца, развитие аритмий, головокружение, слабость и другие нежелательные реакции, связанные с повышением концентрации препарата. Для снижения риска побочных эффектов рекомендуется использовать 30% от стандартной дозы пропафенона. Дальнейшая коррекция терапии должна проводиться под контролем электрокардиографии (ЭКГ), концентрации препарата в плазме крови, клинической эффективности лечения и переносимости терапии.	DPWG

Флекаинид

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антиаритмическое

Торговые марки: Флеикардил, Флекаинид

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация флекаинида в организме может быть выше ожидаемой. Это может повышать риск дозозависимых побочных эффектов, включая нарушения проводимости сердца, развитие аритмий, головокружение и другие нежелательные реакции, связанные с повышением концентрации препарата. Рекомендуется использовать 50% от стандартной дозы флекаинида. Дальнейшая коррекция терапии должна проводиться под контролем электрокардиографии (ЭКГ) и концентрации флекаинида в плазме крови.	DPWG

Антидепрессанты

Амитриптилин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: анксиолитическое, антидепрессивное, седативное, тимолептическое

Торговые марки: Амитриптилин, Амитриптилин Никомед, Амитриптилин-АЛСИ, Амитриптилин-Ферейн®, Амитриптилина гидрохлорид, Апо-Амитриптилин

CYP2D6 CYP2C19	Из-за сниженной скорости переработки трициклического антидепрессанта его концентрация может быть выше ожидаемой. Стандартная доза повышает риск выраженной сонливости, сухости во рту, задержки мочи, падения артериального давления и нарушений сердечного ритма. Применение трициклических антидепрессантов не рекомендуется из-за риска побочных эффектов. Если ТЦА необходим, рассмотрите снижение рекомендованной начальной дозы на 50%. Рекомендуется использовать контроль концентрации препарата в крови для корректировки дозы.	CPIC
CYP2D6	Из-за сниженной скорости переработки трициклического антидепрессанта его концентрация может быть выше ожидаемой. Стандартная доза повышает риск выраженной сонливости, сухости во рту, задержки мочи, падения артериального давления и нарушений сердечного ритма. Рекомендуется использовать 70% от стандартной дозы и контролировать эффективность, побочные эффекты и концентрацию амитриптилина в плазме для корректировки поддерживающей дозы.	DPWG

Венлафаксин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Алвента®, Велаксин®, Велафакс®, Венлаксор®, Венлафаксин, Венлафаксин Органика, Венлафаксин-АЛСИ, Венлафаксина гидрохлорид, Дапфикс®, Ньювелонг

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 изменяется соотношение между венлафаксином и его активным метаболитом — О-десметилвенлафаксином. В результате эффект и переносимость терапии могут быть менее предсказуемыми. Рекомендуется рассмотреть назначение альтернативного антидепрессанта, эффективность которого в меньшей степени зависит от активности CYP2D6. Если применение венлафаксина является предпочтительным с клинической точки зрения, рекомендуется тщательно контролировать эффективность лечения и переносимость терапии.	**CPIC**
CYP2D6	Применение венлафаксина не рекомендуется. Следует рассмотреть назначение альтернативного антидепрессанта, эффективность которого в меньшей степени зависит от активности CYP2D6. К таким препаратам относятся, например, дулоксетин, миртазапин, циталопрам и сертралин. Если применение венлафаксина является предпочтительным с клинической точки зрения и на фоне лечения возникают побочные эффекты, может рассматриваться снижение дозы препарата. Рекомендуется контролировать эффективность терапии, переносимость лечения, а также концентрации венлафаксина и О-десметилвенлафаксина в плазме крови. Следует учитывать, что в настоящее время отсутствуют данные, позволяющие определить, можно ли снизить дозу настолько, чтобы устранить побочные эффекты без потери эффективности лечения.	**DPWG**

Вортиоксетин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Бринтелликс

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация вортиоксетина в организме может быть выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — тошнота, головокружение, головная боль и другие дозозависимые побочные эффекты. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется начинать лечение с 50% от стандартной начальной дозы (например, 5 мг в сутки). Дальнейшее увеличение дозировки следует проводить с учетом клинической эффективности и переносимости терапии, не превышая максимальную рекомендованную дозу 10 мг в сутки. В качестве альтернативы может рассматриваться назначение антидепрессанта, эффективность и безопасность которого в меньшей степени зависят от активности CYP2D6.	**CPIC**

Дезипрамин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Дезипрамин

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация трициклических антидепрессантов в организме может быть выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сухость во рту, запоры, сонливость, головокружение, затруднение мочеиспускания, а также нарушения сердечного ритма и другие дозозависимые побочные эффекты. Рекомендовано избегать применения трициклических антидепрессантов. Если применение дезипрамина является предпочтительным с клинической точки зрения, рекомендуется уменьшить начальную дозу на 50% по сравнению со стандартной. Дальнейшую коррекцию дозировки рекомендуется проводить под контролем терапевтического лекарственного мониторинга.	**CPIC**

Доксепин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: анксиолитическое, антидепрессивное, противоязвенное, седативное

Торговые марки: Доксепин

CYP2D6 **CYP2C19**	Концентрация трициклических антидепрессантов в организме может быть существенно выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сухость во рту, запоры, сонливость, головокружение, затруднение мочеиспускания, а также нарушения сердечного ритма и другие дозозависимые побочные эффекты. Применение доксепина не рекомендуется. Если применение доксепина является предпочтительным с клинической точки зрения, рекомендуется уменьшить начальную дозу на 50% по сравнению со стандартной. Дальнейшую коррекцию дозировки рекомендуется проводить под контролем терапевтического лекарственного мониторинга.	**CPIC**
CYP2D6 **CYP2C19**	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация доксепина в организме может быть существенно выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сухость во рту, запоры, сонливость, головокружение, затруднение мочеиспускания, а также нарушения сердечного ритма и другие дозозависимые побочные эффекты. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется использовать 40% от стандартной дозы доксепина. Подбор поддерживающей дозы рекомендуется проводить под контролем клинической эффективности, переносимости терапии и концентраций доксепина и его активного метаболита — нордоксепина — в плазме крови. Терапевтический диапазон суммы концентраций доксепина и нордоксепина составляет 100–250 нг/мл. Значения выше 400 нг/мл считаются токсичными и связаны с повышенным риском серьёзных побочных эффектов.	**DPWG**

Имипрамин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное, антидизурическое, психостимулирующее, тимолептическое

Торговые марки: Имипрамин, Мелипрамин®

CYP2D6 **CYP2C19**	Концентрация трициклических антидепрессантов в организме может быть существенно выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сухость во рту, запоры, сонливость, головокружение, затруднение мочеиспускания, а также нарушения сердечного ритма и другие дозозависимые побочные эффекты. Применение имипрамина не рекомендуется. Если применение имипрамина является предпочтительным с клинической точки зрения, рекомендуется уменьшить начальную дозу на 50% по сравнению со стандартной. Дальнейшую коррекцию дозировки рекомендуется проводить под контролем терапевтического лекарственного мониторинга.	**CPIC**
CYP2D6 **CYP2C19**	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация имипрамина в организме может быть существенно выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сухость во рту, запоры, сонливость, головокружение, затруднение мочеиспускания, а также нарушения сердечного ритма и другие дозозависимые побочные эффекты. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется использовать 30% от стандартной дозы имипрамина. Подбор поддерживающей дозы рекомендуется проводить под контролем клинической эффективности, переносимости терапии и концентраций имипрамина и его активного метаболита — дезипрамина — в плазме крови. Терапевтический диапазон суммы концентраций имипрамина и дезипрамина составляет 150–300 нг/мл. Значения выше 500 нг/мл считаются токсичными и связаны с повышенным риском серьёзных побочных эффектов.	**DPWG**

Кломипрамин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное, психостимулирующее, седативное, тимолептическое

Торговые марки: Анафранил®, Анафранил® СР, Клофранил

CYP2D6 **CYP2C19**	Концентрация трициклических антидепрессантов в организме может быть выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сухость во рту, запоры, сонливость, головокружение, затруднение мочеиспускания, а также нарушения сердечного ритма и другие дозозависимые побочные эффекты. Рекомендовано избегать применения трициклических антидепрессантов. Если применение кломипрамина является предпочтительным с клинической точки зрения, рекомендуется уменьшить начальную дозу на 50% по сравнению со стандартной. Дальнейшую коррекцию дозировки рекомендуется проводить под контролем терапевтического лекарственного мониторинга.	**CPIC**
CYP2D6 **CYP2C19**	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация кломипрамина и его метаболитов в организме может быть выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. При лечении депрессии: Рекомендуется использовать 50% от стандартной дозы кломипрамина. Подбор поддерживающей дозы следует проводить под контролем клинической эффективности, переносимости терапии и концентраций кломипрамина и дезметилкломипрамина в плазме крови. Терапевтический диапазон суммы концентраций кломипрамина и дезметилкломипрамина составляет 200–400 нг/мл. Значения выше 600 нг/мл считаются токсичными. При лечении тревожных расстройств и обсессивно-компульсивного расстройства (ОКР): Если на фоне терапии возникают побочные эффекты, рекомендуется рассмотреть снижение дозы до 50% от стандартной с последующим контролем эффективности лечения, переносимости терапии и концентраций кломипрамина и дезметилкломипрамина в плазме крови. Следует учитывать, что в настоящее время отсутствуют данные, позволяющие определить, можно ли снизить дозу настолько, чтобы устранить побочные эффекты без потери эффективности лечения. При этом как кломипрамин, так и дезметилкломипрамин могут способствовать развитию побочных эффектов, тогда как основной вклад в терапевтический эффект вносит кломипрамин. Для тревожных расстройств терапевтическая концентрация кломипрамина составляет около 100 нг/мл при концентрации дезметилкломипрамина менее 200 нг/мл. Для обсессивно-компульсивного расстройства (ОКР) целевая концентрация кломипрамина превышает 200 нг/мл при минимально возможной концентрации дезметилкломипрамина. Суммарная концентрация кломипрамина и дезметилкломипрамина выше 600 нг/мл считается токсичной. Если снижение дозы не позволяет одновременно обеспечить эффективность и хорошую переносимость терапии, рекомендуется рассмотреть альтернативный антидепрессант. К препаратам, метаболизм которых не зависит или в меньшей степени зависит от активности CYP2D6, относятся, например, циталопрам и сертралин.	**DPWG**

Нортриптилин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Нортриптилин

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация трициклических антидепрессантов в организме может быть существенно выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сухость во рту, запоры, сонливость, головокружение, затруднение мочеиспускания, а также нарушения сердечного ритма и другие дозозависимые побочные эффекты. Применение нортриптилина не рекомендуется. Следует рассмотреть назначение альтернативного препарата, эффективность и безопасность которого не зависят от активности CYP2D6. Если применение нортриптилина является предпочтительным с клинической точки зрения, рекомендуется уменьшить начальную дозу на 50% по сравнению со стандартной. Дальнейшую коррекцию дозировки рекомендуется проводить под контролем терапевтического лекарственного мониторинга.	**CPIC**
CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация нортриптилина в организме может быть существенно выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сухость во рту, запоры, сонливость, головокружение, затруднение мочеиспускания, а также нарушения сердечного ритма и другие дозозависимые побочные эффекты. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется использовать 40% от стандартной дозы нортриптилина. Подбор поддерживающей дозы рекомендуется проводить под контролем клинической эффективности, переносимости терапии и концентрации препарата в плазме крови. Терапевтический диапазон концентрации нортриптилина составляет 50–150 нг/мл. Концентрации выше 250 нг/мл считаются токсичными и могут быть связаны с повышенным риском серьёзных побочных эффектов.	**DPWG**

Пароксетин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное, ингибирующее обратный нейрональный захват серотонина

Торговые марки: Адепресс, Апо-Пароксетин, Паксил®, Пароксетин, Пароксетин солофарм, Пароксетин-СЗ, Пароксетина гидрохлорид гемигидрат, Стилиден

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 пароксетин может значительно медленнее выводиться из организма. Это может приводить к повышению концентрации препарата в крови и увеличению риска побочных эффектов. Среди возможных нежелательных реакций — сонливость, тошнота, головокружение, повышенная утомляемость, потливость, нарушения сексуальной функции и другие дозозависимые побочные эффекты. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется рассмотреть уменьшение начальной дозы пароксетина на 50% по сравнению со стандартной, более медленное увеличение дозировки и использование поддерживающей дозы, сниженной на 50% по сравнению с пациентами с нормальной активностью CYP2D6. Дальнейшая коррекция терапии должна проводиться с учётом клинической эффективности лечения и переносимости препарата.	**CPIC**
CYP2D6	Коррекция дозировки только на основании результата теста не требуется. Препарат можно применять по стандартным клиническим рекомендациям с обычным контролем эффективности и переносимости.	**DPWG**

Тримипрамин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Герфонал

CYP2D6 **CYP2C19**	Концентрация трициклических антидепрессантов в организме может быть существенно выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сухость во рту, запоры, сонливость, головокружение, затруднение мочеиспускания, а также нарушения сердечного ритма и другие дозозависимые побочные эффекты. Применение тримипрамина не рекомендуется. Если применение тримипрамина является предпочтительным с клинической точки зрения, рекомендуется уменьшить начальную дозу на 50% по сравнению со стандартной. Дальнейшую коррекцию дозировки рекомендуется проводить под контролем терапевтического лекарственного мониторинга.	**CPIC**

Флувоксамин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: ЗОВАРТ® САН, Иффифлок®, Рокона®, Таниксен солофарм, Феварин®, Флувоксамин, Флувоксамин Кроно, Флувоксамин Органика, Флувоксамин Фармасинтез, Флувоксамин-СЗ, ФЛУВОКСАМИН-Фармасинтез, Флувоксамина малеат

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация флувоксамина в организме может быть выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сонливость, тошнота, головокружение, повышенная утомляемость, нарушения сна и другие дозозависимые побочные эффекты. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется рассмотреть уменьшение начальной дозы флувоксамина на 25–50% по сравнению со стандартной и более медленное увеличение дозировки. В качестве альтернативы может рассматриваться назначение антидепрессанта, эффективность которого в меньшей степени зависит от активности CYP2D6. Дальнейшая коррекция терапии должна проводиться с учётом клинической эффективности лечения и переносимости препарата.	CPIC

Сертралин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Алевал, Асентра, Золофт®, Золтралин солофарм, Серената, Серлифт®, Сертралин Канон, Сертралина гидрохлорид, Стимулотон®, Торин®

CYP2B6 CYP2C19	Коррекция лечения по результатам теста не требуется. Препарат можно применять в стандартной дозировке с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC
CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Циталопрам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное, ингибирующее обратный нейрональный захват серотонина

Торговые марки: Сиозам, Уморап®, Ципрамил, Циталопрам, Циталопрам-АЛСИ, Циталопрама гидробромид, Цитол®

CYP2C19	Коррекция лечения по результатам теста не требуется. Препарат можно применять в стандартной дозировке с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC
CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Эсциталопрам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное, ингибирующее обратный нейрональный захват серотонина

Торговые марки: Мирацитол, Селектра, Цивельт, Ципралекс, Элицея®, Элицея® Ку-таб®, Эсциталопрам, Эсциталопрам Канон, Эсциталопрам-АЛСИ, Эсциталопрам-СЗ, Эсциталопрама оксалат

CYP2C19	Коррекция лечения по результату теста не требуется. Препарат можно применять в стандартной дозировке с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC
CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Антипсихотические препараты

Арипипразол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: нейролептическое, для лечения шизофрении или биполярной мании

Торговые марки: Абилифай Ментена®, Арипипразол, Арипипразола фумарат, Аripризол®, Зилаксера®, Ралотекс®

CYP2D6	Из-за сниженной активности CYP2D6 препарат может выводиться медленнее и накапливаться. Стандартная доза повышает риск побочных эффектов. Назначайте не более 10 мг/день или 300 мг/месяц (68–75% от стандартной максимальной дозы арипипразола).	DPWG

Брекспипразол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: нормотимическое

Торговые марки: Рексалти

CYP2D6	Из-за сниженной активности CYP2D6 препарат может выводиться медленнее и накапливаться. У людей с таким генетическим профилем может быть выше риск развития побочных эффектов. Используйте половину стандартной дозировки.	DPWG

Галоперидол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антипсихотическое, нейролептическое, противорвотное, седативное

Торговые марки: Галоперидол, Галоперидол Велфарм, Галоперидол-АЛСИ, Галоперидол-ратиофарм, Галоперидол-Ферейн®, Сенорм

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация галоперидола в организме может быть выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов. Среди возможных нежелательных реакций — лекарственный паркинсонизм, мышечная скованность, тремор, непроизвольные движения, акатизия (ощущение внутреннего беспокойства и потребность постоянно двигаться), а также сонливость и другие дозозависимые побочные эффекты. Рекомендуется использовать 60% от стандартной дозы галоперидола. Дальнейшая коррекция терапии должна проводиться с учётом клинической эффективности лечения, переносимости препарата и выраженности побочных эффектов.	DPWG

Зуклопентиксол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антипсихотическое, нейролептическое, седативное

Торговые марки: Клопиксол, Клопиксол Депо, Клопиксол-Акуфаз

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация зуклопентиксола в организме может быть выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов на фоне лечения. Среди возможных нежелательных реакций — сонливость, заторможенность, головокружение, двигательные нарушения (в том числе тремор, мышечная скованность и акатизия), а также другие дозозависимые побочные эффекты. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется использовать 50% от стандартной дозы зуклопентиксола. Дальнейшая коррекция терапии должна проводиться с учётом клинической эффективности лечения и переносимости препарата.	DPWG

Илоперидон

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антипсихотическое, для лечения шизофрении

Торговые марки: Илоперидон

CYP2D6	Из-за особенностей выявленного генетического варианта может быть повышен риск развития побочных реакций, включая удлинение интервала QT. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется уменьшить дозу препарата на 50% по сравнению со стандартной.	FDA

Пимозид

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антипсихотическое, седативное

Торговые марки: Пимозид

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация пимозида в организме может быть существенно выше ожидаемой. Это может повышать риск удлинения интервала QT на электрокардиограмме и развития опасных нарушений сердечного ритма, включая желудочковую тахикардию типа «torsade de pointes». Для снижения риска сердечных осложнений не рекомендуется превышать следующие суточные дозы пимозида, соответствующие 50% от стандартной максимальной дозы: для пациентов в возрасте 12 лет и старше — 10 мг в сутки; для пациентов младше 12 лет — 0,05 мг/кг массы тела в сутки, но не более 2 мг в сутки.	DPWG

Рисперидон

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антипсихотическое, нейролептическое

Торговые марки: Лептинорм, Резален, Рилепт, Рисдонал®, Риспаксол®, Рисперидон, Рисперидон Канон, Рисперидон Органика, Рисперидон Экспресс Канон, Рисперидон-ВЕРТЕКС, Рисперидон-КРКА, Рисперидон-СЗ, Рисполепт®, Рисполепт® Квиклет, Рисполепт Конста®, Рисполюкс®, Риссет®, Сперидан®, Торендо®, Торендо® Ку-таб

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация рисперидона в организме может быть выше ожидаемой. Это может повышать риск развития побочных эффектов со стороны центральной нервной системы. Среди возможных нежелательных реакций — сонливость, заторможенность, головокружение, двигательные нарушения (в том числе тремор, мышечная скованность и акатизия), а также другие дозозависимые побочные эффекты. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется использовать 67% от стандартной дозы рисперидона. Если на фоне лечения возникают побочные эффекты со стороны центральной нервной системы, рекомендуется рассмотреть дальнейшее снижение дозы до 50% от стандартной.	DPWG

Тиоридазин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антипсихотическое, седативное, показан для лечения больных шизофренией, которым не помогают другие антипсихотические препараты

Торговые марки: Сонапакс®, Тиодазин, Тиоридазин, Тиорил, Тисон®

CYP2D6	Из-за особенностей выявленного генетического варианта может быть повышен риск развития побочных реакций при применении препарата, включая удлинение интервала QT. Применение препарата не рекомендуется.	FDA

Кветиапин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антипсихотическое

Торговые марки: Гедонин, Квентиакс®, Квентиакс® СР, Кветиапин, КВЕТИАПИН АВЕКСИМА, Кветиапин Канон, Кветиапин Канон Пролонг, КВЕТИАПИН ПРОЛОНГ-АЛИУМ, Кветиапин Сан, КВЕТИАПИН-АЛИУМ, Кветиапин-ВЕРТЕКС, Кветиапин-Виал, Кветиапин-СЗ, Кветиапина гемифумарат, Кветиапина фумарат, Кветитекс®, Кветитекс® Пролонг, Кетилепт®, Кьюпинекс®, Сервитель®, Сероквель®, Сероквель® Пролонг

CYP3A4	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Ингибиторы протонной помпы

Декслансопразол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоязвенное

Торговые марки: Дексилант®

CYP2C19	Рекомендуется начинать лечение со стандартной суточной дозы декслансопразола. При лечении инфекции Helicobacter pylori и эрозивного эзофагита рекомендуется рассмотреть увеличение дозы на 50–100% по сравнению со стандартной. Суточная доза может быть разделена на несколько приёмов. Эффективность терапии рекомендуется контролировать по клиническому ответу на лечение.	CPIC

Лансопразол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоязвенное

Торговые марки: Ланзабел®, Ланзап®, ЛАНСОН-АФ, Лансопразол, Лансопразол пеллеты, Ланцид®, Лоэнзар-сановель, Эпикур®

CYP2C19	Рекомендуется начинать лечение со стандартной суточной дозы лансопразола. При лечении инфекции Helicobacter pylori и эрозивного эзофагита рекомендуется рассмотреть увеличение дозы на 50–100% по сравнению со стандартной. Суточная доза может быть разделена на несколько приёмов. Эффективность терапии рекомендуется контролировать по клиническому ответу на лечение.	CPIC
CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Омепразол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоязвенное

Торговые марки: ГАСТРОДЕКТ, Гастрозол®, Гастромез, Лосек® МАПС, Омал, ОМДЖЕНИКС®, ОмеВел, Омез®, Омез® Инста, Омепразол, Омепразол Велфарм, Омепразол Д-р Реддис, Омепразол натрия, Омепразол натрия моногидрат, Омепразол ПСК, Омепразол Реневал, Омепразол Штада, Омепразол-OBL, Омепразол-Акрихин, ОМЕПРАЗОЛ-БЕЛМЕД, Омепразол-Тева, Омепразол-Юкеа, Омизак®, Омитокс, Омитокс Гастро®, Ортанол®, Плеом-20, ПРОЗОЛМАКС, Промез, Ромесек®, Уликус®, Улкозол®, Ультоп®, Хелицид

CYP2C19	Рекомендуется начинать лечение со стандартной суточной дозы омепразола. При лечении инфекции Helicobacter pylori и эрозивного эзофагита рекомендуется рассмотреть увеличение дозы на 50–100% по сравнению со стандартной. Суточная доза может быть разделена на несколько приёмов. Эффективность терапии рекомендуется контролировать по клиническому ответу на лечение.	CPIC
CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Пантопразол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: противоязвенное

Торговые марки: Зипантола, Контролок®, Кросацид, Нольпаза®, Пантаз, Пантопразол, ПАНТОПРАЗОЛ АВЕКСИМА, Пантопразол Канон, Пантопразол натрия, Пантопразол натрия сесквигидрат, Пантопразол-Акрихин, Пантопразол-ВЕРТЕКС, Пантопразол-Эдвансд, Панум®, Пептазол, Пиженум, Пулореф®, Санпраз®, Улсепан, Ультера

CYP2C19	Рекомендуется начинать лечение со стандартной суточной дозы пантопразола. При лечении инфекции Helicobacter pylori и эрозивного эзофагита рекомендуется рассмотреть увеличение дозы на 50–100% по сравнению со стандартной. Суточная доза может быть разделена на несколько приёмов. Эффективность терапии рекомендуется контролировать по клиническому ответу на лечение.	CPIC
CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Опиоидные анальгетики

Кодеин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: анальгезирующее (опиоидное), антидиарейное, противокашлевое

Торговые марки: Кодеина основание, Кодеина фосфат гемигидрат, Кодеина фосфат полугидрат, Нурофен® Плюс, Кодеин+Парацетамол

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 кодеин может хуже превращаться в свою активную форму — морфин. В результате обезболивающий эффект препарата может быть недостаточным даже при применении стандартных доз. Применение кодеина не рекомендуется. При необходимости назначения опиоидного обезболивающего препарата рекомендуется рассмотреть альтернативные варианты. Трамадол также не рекомендуется, поскольку его действие зависит от того же фермента CYP2D6.	CPIC
CYP2D6	При применении кодеина для лечения кашля коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. При применении кодеина для лечения боли имеющихся данных недостаточно для разработки обоснованных рекомендаций по изменению дозировки. Однако из-за особенностей работы фермента CYP2D6 кодеин может хуже превращаться в свою активную форму — морфин. Это может приводить к снижению обезболивающего эффекта препарата. По возможности рекомендуется рассмотреть альтернативный обезболивающий препарат. Трамадол не рекомендуется, поскольку его действие также зависит от активности CYP2D6. Морфин не метаболизируется через CYP2D6. Оксикодон метаболизируется через CYP2D6 лишь частично, и это не оказывает существенного влияния на его обезболивающий эффект. Если применение альтернативного препарата невозможно, рекомендуется учитывать вероятность недостаточного обезболивания на фоне лечения и оценивать эффективность терапии.	DPWG

Олицеридин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: нейротропное, опиоидный анальгетик

Торговые марки: Олицеридин

CYP2D6	Из-за особенностей выявленного генетического варианта повышен риск развития побочных реакций при применении препарата, включая угнетение дыхания и выраженную седацию. Для снижения риска нежелательных реакций может потребоваться увеличение интервала между приемами препарата.	FDA

Трамадол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: анальгезирующее (опиоидное)

Торговые марки: Трамадол, ТРАМАДОЛ АВЕКСИМА, ТРАМАДОЛ КАЛЦЕКС, Трамадол ретард, Трамадол-ГР, Трамадол-Плетхико, Трамадола гидрохлорид, Трамаклосидол®, Трамал®, Трамал® ретард, Трамолин®

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 трамадол может хуже превращаться в активную форму. В результате обезболивающий эффект препарата может быть недостаточным даже при применении стандартных доз. Применение трамадола не рекомендуется. При необходимости обезболивания следует рассмотреть альтернативные препараты. Кодеин также не рекомендуется, поскольку его действие зависит от того же фермента CYP2D6.	**CPIC**
CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 невозможно точно предсказать влияние генетического варианта на обезболивающий эффект трамадола. Это связано с тем, что при изменении активности CYP2D6 меняется соотношение между исходным препаратом и его активным метаболитом, которые по-разному участвуют в формировании обезболивающего эффекта. Рекомендуется учитывать возможность недостаточного обезболивания на фоне лечения. При недостаточной эффективности терапии может рассматриваться увеличение дозы трамадола. Если это не обеспечивает достаточного эффекта, рекомендуется рассмотреть альтернативный обезболивающий препарат. Кодеин не рекомендуется, поскольку его действие также зависит от активности CYP2D6. Морфин не метаболизируется через CYP2D6. Оксикодон метаболизируется через CYP2D6 лишь частично, и это не оказывает существенного влияния на его обезболивающий эффект. Если применение альтернативного препарата невозможно, рекомендуется контролировать эффективность обезболивания и при необходимости корректировать терапию.	**DPWG**

Противоопухолевые препараты

Тамоксифен

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антиэстрогенное, противоопухолевое

Торговые марки: Веро-Тамоксифен, Синфен, Тамоксифен, Тамоксифен ГЕКСАЛ, Тамоксифена цитрат

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 тамоксифен может хуже превращаться в свою активную форму. В результате эффективность гормональной терапии может быть снижена, что потенциально связано с повышенным риском рецидива гормонозависимого рака молочной железы. Рекомендуется обсудить с лечащим онкологом возможность применения альтернативной эндокринной терапии. Для женщин в постменопаузе предпочтительным вариантом могут быть ингибиторы ароматазы. Для женщин в пременопаузе может рассматриваться комбинация ингибиторов ароматазы с подавлением функции яичников. Если применение ингибиторов ароматазы невозможно из-за противопоказаний или непереносимости, может рассматриваться увеличение дозы тамоксифена до 40 мг в сутки. Однако даже при повышении дозировки активность препарата может оставаться ниже ожидаемой, поскольку концентрация его активной формы повышается лишь частично.	CPIC
CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 тамоксифен может хуже превращаться в свою активную форму — эндоксифен. В результате эффективность терапии может быть снижена. Рекомендуется рассмотреть назначение альтернативной гормональной терапии. Для женщин в постменопаузе возможной альтернативой являются ингибиторы ароматазы. Если выбран тамоксифен, рекомендуется увеличить дозу до 40 мг в сутки и контролировать концентрацию эндоксифена. Исследования показывают, что у пациентов со сниженной активностью CYP2D6 увеличение дозы тамоксифена до 40–60 мг в сутки может позволить достичь терапевтических концентраций эндоксифена. По возможности рекомендуется избегать одновременного применения ингибиторов CYP2D6, поскольку они могут дополнительно снижать образование эндоксифена и эффективность лечения.	DPWG

Белиностат

СТАНДАРТ

Фарм. действие: Не указано

Торговые марки: —

UGT1A1	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	FDA

Иринотекан

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое, цитостатическое

Торговые марки: Иринова, Иринотекан, Иринотекан медак, Иринотекан-АМЕДАРТ, ИРИНОТЕКАН-ДЖ, ИРИНОТЕКАН-ПРОМОМЕД, Иринотекан-Тева, Иринотекан-Филаксис, Иринотекана гидрохлорид, Иринотекана гидрохлорид - Лонг Шенг Фарма Лимитед®, Иринотекана гидрохлорида тригидрат, Иринотел, Иритеро®, Камптера, Кампто®, Кампто® ЦС, Онивайд® пегилированный липосомальный

UGT1A1	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Капецитабин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое

Торговые марки: Кабецин, Капаметин® ФС, Капецитабин, КАПЕЦИТАБИН-ПРОМОМЕД, Капецитабин-ТЛ, Капецитовер, Ксалвобин, Кселода®, Тутабин®

DPYD	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Капецитабин рекомендуется применять в дозировке и режиме введения, предусмотренных действующей инструкцией по медицинскому применению препарата.	CPIC
DPYD	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Сацитузумаб говитекан

СТАНДАРТ

Фарм. действие: иммуномодулирующее, противоопухолевое

Торговые марки: Троделви

UGT1A1	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	FDA

Тегафур

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое, цитостатическое

Торговые марки: Фторафур®

DPYD	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Фторурацил

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое, цитостатическое

Торговые марки: 5-Фторурацил-Эбеве, Фторурацил, Фторурацил-ДЕКО, Фторурацил-ЛЭНС®, Фторурацил-РОНЦ®, Фторурацил-Тева

DPYD	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Препарат рекомендуется применять в дозировке и режиме введения, предусмотренных действующей инструкцией по медицинскому применению.	CPIC
DPYD	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Эрдафитиниб

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое

Торговые марки: Балверса

CYP2C9	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	FDA

Противорвотные препараты

Метоклопрамид

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: прокинетическое, противоикотное, противорвотное

Торговые марки: Метоклопрамид, Метоклопрамид Велфарм, Метоклопрамид Реневал, Метоклопрамид-Акри®, Метоклопрамид-Виал, Метоклопрамид-Промед, Метоклопрамид-ЭСКОМ, Метоклопрамида гидрохлорид, Метоклопрамида гидрохлорид-Гринскросс Экспорт, Перинорм, Церуглан®, Церукал®

CYP2D6	Из-за особенностей выявленного генетического варианта может быть повышен риск развития побочных реакций при применении препарата. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется уменьшить дозу препарата. При лечении гастроэзофагеальной рефлюксной болезни (ГЭРБ) рекомендуемая схема терапии составляет 5 мг четыре раза в сутки (за 30 минут до каждого приема пищи и перед сном) или 10 мг три раза в сутки. Максимальная суточная доза не должна превышать 30 мг.	FDA

Ондансетрон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противорвотное

Торговые марки: Веро-Ондансетрон, Домеган, Зофран®, Лазаран ВМ, Латран®, Ондавелл, Ондансетрон, Ондансетрон-Альтфарм, Ондансетрон-ЛЭНС, Ондансетрон-РОНЦ, Ондансетрон-Тева, Ондансетрон-Ферейн®, Ондансетрон-Эском, Ондансетрона гидрохлорид, Ондансетрона гидрохлорид дигидрат, Ондансетрона гидрохлорид-Лонг Шенг Фарма Лимитед®, Ондансетрона гидрохлорида дигидрат, Осетрон®, Эмесет®

CYP2D6	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	CPIC

Трописетрон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противорвотное

Торговые марки: Тропиндол®, Трописетрона гидрохлорид

CYP2D6	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	CPIC

Другие препараты

Атомоксетин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: симпатомиметическое, селективный ингибитор обратного захвата норадреналина, применяют при синдроме дефицита внимания/гиперактивности

Торговые марки: Атомоксетин, Атомоксетин Канон, Дисмаксин, Когниттера, Страттера®

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 атомоксетин может медленнее выводиться из организма. В результате концентрация препарата в крови может быть в 8–11 раз выше по сравнению с пациентами с нормальной активностью CYP2D6 при использовании тех же дозировок. Это может сопровождаться повышением риска побочных эффектов, включая снижение аппетита, рвоту, боль в животе, запор, бессонницу, раннее пробуждение, сонливость, раздражительность, расширение зрачков и зуд. Рекомендуется начинать лечение со стандартной стартовой дозы, учитывая, что увеличение дозировки, вероятно, не потребуется. Если препарат эффективен, но возникают побочные эффекты, рекомендуется рассмотреть снижение дозы и оценить, сохраняется ли терапевтический эффект после коррекции дозировки.	DPWG

Валбеназин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: нейротропное, для лечения поздней дискинезии, неврологического расстройства, вызывающего непроизвольные движения (часто челюсти, губ и языка), которое может возникнуть на фоне длительного приема нейролептиков

Торговые марки: Валбеназин

CYP2D6	Из-за особенностей выявленного генетического варианта может быть повышен риск развития побочных реакций при применении препарата, включая удлинение интервала QT. Рекомендуемая доза препарата составляет 40 мг один раз в сутки.	FDA

Деутетрабеназин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: нейротропное, антихореонное действие

Торговые марки: Деутетрабеназин

CYP2D6	Из-за особенностей выявленного генетического варианта может быть повышен риск развития побочных реакций, включая удлинение интервала QT. Максимальная рекомендуемая суточная доза препарата не должна превышать 36 мг. Максимальная разовая доза составляет 18 мг.	**FDA**

Метопролол

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: антиаритмическое

Торговые марки: Беталок®, Беталок® ЗОК, Корвитол® 100, Корвитол® 50, Метокард®, Метокор Адифарм, Метопролол, Метопролол Альфактив, Метопролол Велфарм, Метопролол Зентива, Метопролол Органика, Метопролол Реневал, Метопролол ретард-Акрихин, МЕТОПРОЛОЛ Фармасинтез, Метопролол-OBL, Метопролол-Акри®, Метопролол-Акрихин, Метопролол-Арзу, Метопролол-ВЕРТЕКС, Метопролол-КРКА, Метопролол-ратиофарм, Метопролол-Тева, Метопролола сукцинат, Метопролола тартрат, Сердол, Эгилок®, Эгилок® С

CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 метопролол может медленнее выводиться из организма. Это может приводить к повышению концентрации препарата в крови и усилению его действия. В результате может повышаться риск развития брадикардии (замедления частоты сердечных сокращений), чрезмерного снижения артериального давления, головокружения, слабости и других дозозависимых побочных эффектов. Рекомендуется начинать лечение с минимальной рекомендованной начальной дозы. Дальнейшее увеличение дозировки следует проводить постепенно, ориентируясь на клинический эффект и целевые дозы, рекомендованные действующими клиническими руководствами. В процессе титрации рекомендуется контролировать частоту сердечных сокращений и своевременно выявлять признаки брадикардии. В качестве альтернативы может рассматриваться назначение другого бета-адреноблокатора, эффективность и безопасность которого в меньшей степени зависят от активности CYP2D6.	**CPIC**
CYP2D6	Из-за особенностей работы фермента CYP2D6 концентрация метопролола в организме может быть выше ожидаемой. Это может усиливать действие препарата и повышать риск чрезмерного снижения частоты сердечных сокращений. Если целью лечения является постепенное снижение частоты сердечных сокращений или на фоне терапии развивается симптоматическая брадикардия, рекомендуется использовать более осторожную схему титрации дозы и/или не превышать 50% от стандартной дозы метопролола. В других случаях коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется.	**DPWG**

Питолизант

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: нейротропное, для лечения нарколепсии, каталексии

Торговые марки: Вакикс (Wakix®), Ozawade®

CYP2D6	Из-за особенностей выявленного генетического варианта может быть повышен риск развития побочных реакций при применении препарата. Для снижения риска нежелательных реакций рекомендуется начинать лечение с минимальной рекомендованной дозы. Для взрослых пациентов: Начальная доза — 8,9 мг один раз в сутки. Через 7 дней при хорошей переносимости доза может быть увеличена до максимальной рекомендованной — 17,8 мг один раз в сутки. Для детей с массой тела менее 40 кг: Начальная доза — 4,45 мг один раз в сутки. Через 7 дней при хорошей переносимости доза может быть увеличена до максимальной рекомендованной — 8,9 мг один раз в сутки. Для детей с массой тела 40 кг и более: Начальная доза — 4,45 мг один раз в сутки. Через 7 дней при хорошей переносимости доза может быть увеличена до 8,9 мг один раз в сутки. При необходимости еще через 7 дней доза может быть увеличена до максимальной рекомендованной — 17,8 мг один раз в сутки.	FDA

Тетрабеназин

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: нейротропное, для устранения симптомов гиперкинетических двигательных нарушений

Торговые марки: Нормокинезтин®

CYP2D6	Из-за особенностей выявленного генетического варианта может быть повышен риск развития побочных реакций при применении препарата. Максимальная рекомендуемая разовая доза составляет 25 мг. Максимальная суточная доза не должна превышать 50 мг.	FDA

Элиглустат

ИЗМЕНЕНИЯ

Фарм. действие: сильный и специфический ингибитор глюкозилцерамидсинтазы, применяется при болезни Гоше I типа (БГI) как субстратредуцирующая терапия

Торговые марки: Элиглустат

CYP2D6	Из-за особенностей работы ферментов CYP2D6 и CYP3A концентрация элиглустата в организме может существенно изменяться при одновременном применении ряда лекарственных препаратов, а также при нарушении функции печени или почек. Это может приводить как к повышению риска побочных эффектов, так и к снижению эффективности терапии. При одновременном применении сильных ингибиторов CYP3A (например, кетоконазола, кларитромицина, итраконазола, кобицистата, индинавира, лопинавира, ритонавира, саквинавира, телапревира, типранавира, позаконазола, вориконазола, телитромицина, кониваптана или боцепревира) применение элиглустата противопоказано. При одновременном применении умеренных ингибиторов CYP3A (например, эритромицина, ципрофлоксацина, флуконазола, дилтиазема, верапамила, апрепитанта, атазанавира, дарунавира, фосампренавира, иматиниба или циметидина) применение элиглустата не рекомендуется. По возможности следует рассмотреть альтернативную терапию. При одновременном применении слабых ингибиторов CYP3A (например, амлодипина, цилостазола, флувоксамина, изониазида, ранитидина или ранолазина) рекомендуется по возможности избегать таких комбинаций. Если избежать совместного применения невозможно, рекомендуется использовать элиглустат в дозе 84 мг один раз в сутки и контролировать переносимость терапии. При одновременном применении сильных индукторов CYP3A (например, рифампицина, карбамазепина, фенобарбитала, фенитоина, рифабутина или препаратов зверобоя) применение элиглустата не рекомендуется. Концентрация препарата может снижаться до уровня, при котором терапевтический эффект не достигается. При наличии нарушений функции почек или печени применение элиглустата также не рекомендуется. Данная рекомендация относится к пациентам с лёгкой, умеренной или тяжёлой почечной недостаточностью, а также с лёгкой печёночной недостаточностью. При отсутствии сопутствующей терапии ингибиторами или сильными индукторами CYP3A и при сохранной функции почек и печени рекомендуется применять элиглустат в дозе 84 мг один раз в сутки.	DPWG

Аброцитиниб

СТАНДАРТ

Фарм. действие: дерматотропное

Торговые марки: Сайбинкью

CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	FDA

Дронабинол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: каннабиноид, противорвотное средство, галлюциноген

Торговые марки: Дронабинол

CYP2C9	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	FDA

Мавакамтен

СТАНДАРТ

Фарм. действие: Не указано

Торговые марки: —

CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Нателинид

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипогликемическое

Торговые марки: Старликс (STARLIX), NAGLID

CYP2C9	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	FDA

Семаглутид

СТАНДАРТ

Фарм. действие: лекарственное вещество для лечения сахарного диабета 2-го типа и борьбы с лишним весом

Торговые марки: Ozempic

GLP1R	Данный генотип ассоциирован с наиболее высокой генетически прогнозируемой вероятностью хорошего ответа на терапию агонистами рецептора GLP-1. В исследованиях носители T-аллеля демонстрировали более выраженное снижение массы тела при применении семаглутида и тирзепатида. Наличие данного генотипа не гарантирует определенный клинический результат, однако может быть связано с повышенной вероятностью выраженного ответа на терапию.	Не указано

Тирзепатид

СТАНДАРТ

Фарм. действие: лекарственное вещество для лечения сахарного диабета 2-го типа и борьбы с лишним весом

Торговые марки: —

GLP1R	Данный генотип ассоциирован с наиболее высокой генетически прогнозируемой вероятностью хорошего ответа на терапию агонистами рецептора GLP-1. В исследованиях носители T-аллеля демонстрировали более выраженное снижение массы тела при применении семаглутида и тирзепатида. Наличие данного генотипа не гарантирует определенный клинический результат, однако может быть связано с повышенной вероятностью выраженного ответа на терапию.	Не указано
GIPR	Данный генотип ассоциирован с более низкой генетически прогнозируемой вероятностью развития тошноты и рвоты при терапии тирзепатидом по сравнению с носителями C-аллеля. Наличие данного генотипа не исключает возможность развития нежелательных реакций. Вероятность и выраженность побочных эффектов также зависят от дозы препарата, схемы титрования и индивидуальных особенностей пациента.	Не указано

Флибансерин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антидепрессивное

Торговые марки: Флибансерин

CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	FDA

Анестетики и миорелаксанты

Галотан

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, миорелаксирующее, наркозное ингаляционное

Торговые марки: Галотан, Фторотан

CACNA1S RYR1	Решение о применении галогенсодержащих ингаляционных анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно приниматься с учетом клинической картины, семейного анамнеза, результатов дополнительных генетических исследований и других лабораторных данных. Следует учитывать, что результаты данного генетического исследования не исключают возможность развития злокачественной гипертермии у пациента.	CPIC

Десфлуран

СТАНДАРТ

Фарм. действие: наркозное

Торговые марки: Десфлуран, Лонградакс, Супран

CACNA1S RYR1	Решение о применении галогенсодержащих ингаляционных анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно приниматься с учетом клинической картины, семейного анамнеза, результатов дополнительных генетических исследований и других лабораторных данных. Следует учитывать, что результаты данного генетического исследования не исключают возможность развития злокачественной гипертермии у пациента.	CPIC

Изофлуран

СТАНДАРТ

Фарм. действие: наркозное ингаляционное

Торговые марки: Аерран, Изофлуран, Форан

CACNA1S RYR1	Решение о применении галогенсодержащих ингаляционных анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно приниматься с учетом клинической картины, семейного анамнеза, результатов дополнительных генетических исследований и других лабораторных данных. Следует учитывать, что результаты данного генетического исследования не исключают возможность развития злокачественной гипертермии у пациента.	CPIC

Метоксифлуран

СТАНДАРТ

Фарм. действие: наркозное ингаляционное

Торговые марки: Метоксифлуран

CACNA1S RYR1	Решение о применении галогенсодержащих ингаляционных анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно приниматься с учетом клинической картины, семейного анамнеза, результатов дополнительных генетических исследований и других лабораторных данных. Следует учитывать, что результаты данного генетического исследования не исключают возможность развития злокачественной гипертермии у пациента.	CPIC

Севофлуран

СТАНДАРТ

Фарм. действие: наркозное ингаляционное

Торговые марки: Севактон, Сево-Анестеран, Севоран®, Севофлуран, Севофлуран Медисорб, Севофлуран-Бинергия, Севофлуран-Виал, Соджурн®

CACNA1S RYR1	Решение о применении галогенсодержащих ингаляционных анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно приниматься с учетом клинической картины, семейного анамнеза, результатов дополнительных генетических исследований и других лабораторных данных. Следует учитывать, что результаты данного генетического исследования не исключают возможность развития злокачественной гипертермии у пациента.	CPIC

Сукцинилхолин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: мышечный релаксант

Торговые марки: Суксаметония хлорид, Суксаметония йодид, Суксаметония бромид, Дитилин, Листенон

CACNA1S RYR1	Решение о применении галогенсодержащих ингаляционных анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно приниматься с учетом клинической картины, семейного анамнеза, результатов дополнительных генетических исследований и других лабораторных данных. Следует учитывать, что результаты данного генетического исследования не исключают возможность развития злокачественной гипертермии у пациента.	CPIC

Энфлуран

СТАНДАРТ

Фарм. действие: наркозное

Торговые марки: Энфлуран

CACNA1S RYR1	Решение о применении галогенсодержащих ингаляционных анестетиков или деполяризующих миорелаксантов должно приниматься с учетом клинической картины, семейного анамнеза, результатов дополнительных генетических исследований и других лабораторных данных. Следует учитывать, что результаты данного генетического исследования не исключают возможность развития злокачественной гипертермии у пациента.	CPIC

Антибактериальные и антипротозойные препараты

Дапсон

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антибактериальное, противолепрозное

Торговые марки: Дапсон

G6PD	Применение дапсона допустимо по стандартным клиническим рекомендациям с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC

Нитрофурантоин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антибактериальное широкого спектра, бактерицидное

Торговые марки: Фурадонин, Фурадонин Авексима, Фурадонин Реневал, Фурадонин-ЛекТ

G6PD	Применение нитрофурантоина допустимо по стандартным клиническим рекомендациям с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC

Примахин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противомалярийное, противопротозойное

Торговые марки: Примахин, Примаквин дифосфат, Примаквина дифосфат, Авлон, Нео-Квипенил

G6PD	Применение примахина допустимо по стандартным клиническим рекомендациям с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC

Тафенохин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противомалярийное

Торговые марки: Тафенохин, Кринтафел (Krintafel)

G6PD	Применение тафенохина допустимо по стандартным клиническим рекомендациям с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC

Флуклоксациллин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антибактериальное

Торговые марки: Флуклоксациллин

HLA-B*5701	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Антикоагулянты и антиагреганты

Клопидогрел

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиагрегационное, ингибирует агрегацию тромбоцитов

Торговые марки: Витагриель®, Деклот 75, Деплатт®-75, Детромб®, Зилт®, Клапитакс, Клопидекс®, Клопидогрел, КЛОПИДОГРЕЛ ВЕЛФАРМ, Клопидогрел Д-р Реддис, Клопидогрел Канон, Клопидогрел Реневал, Клопидогрел солофарм, Клопидогрел-АКОС, Клопидогрел-Акрихин, Клопидогрел-ЛЕКСВМ®, Клопидогрел-НАНОЛЕК®, Клопидогрел-Оксфорд, Клопидогрел-СЗ, Клопидогрел-ТАД, Клопидогрел-Тева, Клопидогрел-ФП, Клопидогрел-ФПО®, Клопидогрел-Эдвансд, Клопидогрела бисульфат, Клопидогрела гидросульфат, Клопидогрела гидросульфат (II форма), Клопидогрела гидросульфат (Форма I), Клопидогрела сульфат, Клопидогреля бисульфат, Лирта®, Листаб® 75, Лопирел, Плавикс®, Плагрил®, Плогрель, Таргетек®, Трокен®, Тромборель, Флюдер, ЭГИТРОМБ®

CYP2C19	Если рассматриваете клопидогрел, используйте стандартную дозу (75 мг/день).	CPIC
CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Иммуносупрессоры

Азатиоприн

СТАНДАРТ

Фарм. действие: иммунодепрессивное

Торговые марки: Азатиоприн

TPMT NUDT15	Коррекция лечения по результату теста не требуется. Препарат можно применять в стандартной дозировке с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC
TPMT NUDT15	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Меркаптопурин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: иммунодепрессивное, противоопухолевое

Торговые марки: Меркаптопурин, Меркаптопурин-натив, Меркаптопурина моногидрат, Пури-Нетол

TPMT NUDT15	Коррекция лечения по результату теста не требуется. Препарат можно применять в стандартной дозировке с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC
TPMT NUDT15	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Такролимус

СТАНДАРТ

Фарм. действие: иммунодепрессивное

Торговые марки: Адваграф®, Грастива®, ЛИРОКТАС®, Панграф®, Прилуксид, Програф®, Протопик®, Такролимус, Такролимус ретард-Тева, Такролимус-ЛОК-БЕТА, Такропик®

CYP3A5	Отдельная коррекция лечения по результатам теста не требуется. Препарат можно применять в стандартной дозировке с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC
CYP3A5	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Тиогуанин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоопухолевое

Торговые марки: Тиогуанин

TPMT NUDT15	Коррекция лечения по результату теста не требуется. Препарат можно применять в стандартной дозировке с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC
TPMT NUDT15	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Препараты, влияющие на обмен мочевой кислоты

Аллопуринол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипоурикемическое, противоподагрическое, ограничивает таким образом синтез мочевой кислоты

Торговые марки: Аллопуринол, АЛЛОПУРИНОЛ АВЕКСИМА, Аллопуринол-Эгис, Милурит®

HLA-B*58:01	Генетических особенностей, повышающих риск тяжёлых иммунных реакций на аллопуринол, не выявлено. Препарат может применяться в стандартных дозировках в соответствии с действующими клиническими рекомендациями.	CPIC
ABCG2	Генетический профиль ABCG2 не указывает на выраженное снижение ответа на аллопуринол. Поэтому специальное увеличение дозы по результату генетического теста не требуется; дозу подбирают по уровню мочевой кислоты и переносимости.	DPWG
HLA-B*58:01	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Пеглотиказа

СТАНДАРТ

Фарм. действие: для лечения тяжёлой, резистентной к лечению, хронической подагры

Торговые марки: Пеглотиказа

G6PD	Применение пеглотиказы допустимо по стандартным клиническим рекомендациям с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC

Расбуриказа

СТАНДАРТ

Фарм. действие: снижает уровень мочевой кислоты

Торговые марки: Расбуриказа

G6PD	Применение расбуриказы допустимо по стандартным клиническим рекомендациям с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC

Противовирусные препараты

Абакавир

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиретровирусное, для лечения ВИЧ-1 и ВИЧ-2

Торговые марки: Абакавир, Абакавир Канон, Абакавир-АВС, Абакавир-Эдвансд, Абакавира сульфат, Зиаген®, Олитид, Олитид®

HLA-B*5701	Генетических особенностей, повышающих риск реакции гиперчувствительности на абакавир, не выявлено. Препарат может применяться в стандартных дозировках в соответствии с действующими клиническими рекомендациями.	CPIC
HLA-B*5701	Генетических особенностей, повышающих риск реакции гиперчувствительности на абакавир, не выявлено. Препарат может применяться в стандартных дозировках в соответствии с действующими клиническими рекомендациями.	DPWG

Атазанавир

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиретровирусное, для лечения ВИЧ-1

Торговые марки: Атазанавир, Атазанавир Канон, Атазанавир-КРКА, АТАЗАНАВИР-НАНОЛЕК®, Атазанавир-ТЛ, Атазанавира сульфат, Атазор, Реатаз®, Симанод, СФУМАТА

UGT1A1	Нет необходимости избегать атазанавира на основании результатов генетического теста. Некоторые прекращают прием атазанавира из-за желтухи (пожелтение глаз и кожи), но при данном генотипе это маловероятно.	CPIC

Пегинтерферон альфа-2a/2b

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противовирусное

Торговые марки: Интерферон альфа-2b человеческий рекомбинантный, Интерферон лейкоцитарный человеческий жидкий, Интерферон лейкоцитарный человеческий сухой, Интерферон человеческий лейкоцитарный концентрированный жидкий, Локферон

IFNL3	Выявленный вариант IFNL3 связан с более высокой вероятностью устойчивого ответа на терапию хронического гепатита С пегилированным интерфероном и рибавирином. Вероятность полного подавления вируса выше, чем при неблагоприятном варианте, однако решение о лечении всё равно должно учитывать переносимость и доступность более современных схем. Вероятность достижения устойчивого вирусологического ответа (УВО) составляет примерно 70% после 48 недель лечения. Учитывайте возможные последствия перед началом терапии с использованием пегилированного интерферона альфа и рибавирина. При назначении комбинированной терапии ингибиторами протеазы с пегилированным интерфероном альфа и рибавирином вероятность достижения УВО через 24–48 недель лечения составляет около 90%.	CPIC

Рибавирин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противовирусное

Торговые марки: —

IFNL3	Выявленный генетический вариант ассоциирован с более высокой вероятностью достижения устойчивого вирусологического ответа (УВО) на терапию пегилированным интерфероном альфа в комбинации с рибавирином. При лечении пегилированным интерфероном альфа в сочетании с рибавирином вероятность достижения устойчивого вирусологического ответа после 48 недель терапии составляет примерно 70%. При использовании комбинированной терапии ингибитором протеазы вместе с пегилированным интерфероном альфа и рибавирином вероятность достижения устойчивого вирусологического ответа через 24–48 недель лечения составляет примерно 90%.	CPIC

Противогрибковые препараты

Вориконазол

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противогрибковое

Торговые марки: Бифлурин, Виканд, Вифенд®, Ворикоз, Вориконазол, Вориконазол Дж, Вориконазол Канон, Вориконазол Кроно, Вориконазол ПСК, Вориконазол-АМЕДАРТ, Вориконазол-Рус, ВОРИЛИОФ, Ворингин, Сальвозол

CYP2C19	Коррекция лечения по результатам теста не требуется. Препарат можно применять в стандартной дозировке с обычным контролем эффективности и побочных эффектов.	CPIC
CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Флуцитозин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противогрибковое, фунгистатическое, фунгицидное

Торговые марки: Флуцитозин

DPYD	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Противосудорожные препараты

Бривацетам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противосудорожное

Торговые марки: БРИВИАК

CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	FDA

Карбамазепин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, антипсихотическое, нормотимическое, противосудорожное, противоэпилептическое, тимолептическое

Торговые марки: Зептол, Карбамазепин, КАРБАМАЗЕПИН ВЕЛФАРМ, КАРБАМАЗЕПИН АВЕКСИМА, Карбамазепин ретард, Карбамазепин ретард-Акрихин, Карбамазепин-Акри®, Карбамазепин-Акрихин, Карбамазепин-АЛСИ, Карбамазепин-Ферейн, Тегретол®, Тегретол® ЦР, Финлепсин®, Финлепсин® ретард

HLA-B HLA-A	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Карбамазепин рекомендуется применять в стандартной дозировке в соответствии с действующей инструкцией по медицинскому применению препарата.	CPIC

Клобазам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анксиолитическое, противосудорожное

Торговые марки: Клобазам, Фризиум

CYP2C19	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	FDA

Ламотриджин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоэпилептическое

Торговые марки: Ламиктал®, Ламитор®, Ламитор ДТ, Ламотриджин, Ламотриджин Канон, Ламотриджин Фармасинтез, Ламотриджин ФТ, Ламотрикс®, Сейзар

HLA-B	Отдельная фармакогенетическая рекомендация по изменению дозы или выбору препарата отсутствует. Решение следует принимать в соответствии с клиническими показаниями, эффективностью, переносимостью и сопутствующими заболеваниями.	DPWG

Окскарбазепин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоэпилептическое

Торговые марки: Окскарбазепин, Окскарбазепин - натив, ОКСКАРБАЗЕПИН ВЕЛФАРМ, Окскарбазепин Канон, Трилептал®

HLA-B	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Окскарбазепин рекомендуется применять в стандартной дозировке в соответствии с действующей инструкцией по медицинскому применению препарата.	CPIC

Фенитоин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: антиаритмическое, миорелаксирующее, противосудорожное, противоэпилептическо

Торговые марки: Дифенин

HLA-B CYP2C9	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Рекомендуется начинать лечение с поддерживающей дозы, предусмотренной действующей инструкцией по медицинскому применению препарата.	CPIC

Фосфенитоин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: противоэпилептическое

Торговые марки: Фосфенитоин

HLA-B CYP2C9	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Рекомендуется начинать лечение с поддерживающей дозы, предусмотренной действующей инструкцией по медицинскому применению препарата.	CPIC

Статины

Аторвастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипохолестеринемическое (статины)

Торговые марки: Анвистат®, Атомакс®, Аторвастатин, АТОРВАСТАТИН АВЕКСИМА, Аторвастатин Алкалоид, АТОРВАСТАТИН ВЕЛФАРМ, Аторвастатин кальция, Аторвастатин кальция кристаллический, Аторвастатин кальция тригидрат, Аторвастатин кальция тригидрат (Форма-I), Аторвастатин Канон, Аторвастатин Медисорб, Аторвастатин Реневал, Аторвастатин Санофи, АТОРВАСТАТИН Фармасинтез, Аторвастатин-OBL, Аторвастатин-АКОС, Аторвастатин-Акрихин, АТОРВАСТАТИН-АЛИУМ, Аторвастатин-АЛСИ, Аторвастатин-ВЕРТЕКС, Аторвастатин-К, Аторвастатин-ЛЕКСВМ®, Аторвастатин-СЗ, Аторвастатин-ТАД, Аторвастатин-Тева, Аторвастатин-ФП, Аторвастатина кальция тригидрат, Аторис®, Вазатор, Липофорд, Липримар®, Новостат, Торвакард®, Тулип®

SLCO1B1	Рекомендуется назначить желаемую начальную дозу и затем корректировать дозировку на основе рекомендаций для конкретного заболевания.	CPIC

Ловастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гиполипидемическое, гипохолестеринемическое

Торговые марки: Кардиостатин®, Ловастатин, Медостатин®

SLCO1B1	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Рекомендуется назначать препарат в стандартной начальной дозе. Дальнейший подбор дозировки следует проводить в соответствии с рекомендациями для конкретного заболевания, с учётом эффективности лечения и переносимости терапии.	CPIC

Питавастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гиполипидемическое, ингибирующее ГМГ-КоА-редуктазу

Торговые марки: Ливазо, Питавастор

SLCO1B1	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Рекомендуется назначать препарат в стандартной начальной дозе. Дальнейший подбор дозировки следует проводить в соответствии с рекомендациями для конкретного заболевания, с учётом эффективности лечения и переносимости терапии.	CPIC

Правастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гиполипидемическое (статины)

Торговые марки: Правастатин

SLCO1B1	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Рекомендуется назначать препарат в стандартной начальной дозе. Дальнейший подбор дозировки следует проводить в соответствии с рекомендациями для конкретного заболевания, с учётом эффективности лечения и переносимости терапии.	CPIC

Розувастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гиполипидемическое (статины)

Торговые марки: Акорта®, Ишенор®, Кардиолип, Крестор®, Липопрайм®, Ро-статин, Розарт, Розистарк®, Розувастатин, Розувастатин АВВА, РОЗУВАСТАТИН АВЕКСИМА, РОЗУВАСТАТИН ВЕЛФАРМ, Розувастатин кальция, Розувастатин кальция (аморфный), Розувастатин Канон, Розувастатин Медисорб, Розувастатин Реневал, Розувастатин Сандоз®, Розувастатин ФТ, Розувастатин-Акрихин, РОЗУВАСТАТИН-АЛИУМ, Розувастатин-ВЕРТЕКС, Розувастатин-Виал, Розувастатин-Ксантис, Розувастатин-ЛекТ, Розувастатин-СЗ, Розувастатин-ТАД, Розувастатин-Тева, Розукард®, Розулип®, Розуфаст, Роксера®, Рустор®, Сувардио®, Тевастор®

SLCO1B1 ABCG2	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Рекомендуется назначать препарат в стандартной начальной дозе. Дальнейший подбор дозировки следует проводить в соответствии с рекомендациями для конкретного заболевания, с учётом эффективности лечения и переносимости терапии.	CPIC

Симвастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипохолестеринемическое (статины)

Торговые марки: Аторостат®, Вазилип®, Зокор®, Зокор® форте, Овенкор, СимваГЕКСАЛ®, Симвастатин, Симвастатин Алкалоид, Симвастатин Реневал, Симвастатин-АЛСИ, Симвастатин-ВЕРТЕКС, Симвор®, Симло®, Синкард, Холвасим

SLCO1B1	Коррекция терапии на основании результатов генетического тестирования не требуется. Рекомендуется назначать препарат в стандартной начальной дозе. Дальнейший подбор дозировки следует проводить в соответствии с рекомендациями для конкретного заболевания, с учётом эффективности лечения и переносимости терапии.	CPIC

Флувастатин

СТАНДАРТ

Фарм. действие: гипохолестеринемическое (статины)

Торговые марки: Флувастатин

SLCO1B1 CYP2C9	Рекомендуется назначать флувастатин в стандартной начальной дозе в соответствии с клиническими показаниями. Дальнейший подбор дозировки следует проводить в соответствии с рекомендациями для конкретного заболевания, с учётом эффективности лечения и переносимости терапии.	CPIC

Нестероидные противовоспалительные средства

Ибупрофен

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: Адвил, Адвил ® МАКСИМУМ, АртроКам, Брудол® для детей, Бруфен СР, Бумидол®, Деблок, Долгит®, ИбувенГен, Ибупирин, Ибупирин Кидс, Ибупрофен, Ибупрофен Велфарм, Ибупрофен Вива Фарм, Ибупрофен ВП, Ибупрофен для детей, Ибупрофен ДС, Ибупрофен Канон, Ибупрофен Медисорб, Ибупрофен Реневал, Ибупрофен Фармасинтез, ИБУПРОФЕН ФОРТЕ, Ибупрофен ФТ, Ибупрофен ЭкстраКап®, Ибупрофен-АКОС, Ибупрофен-Акрихин, Ибупрофен-ВЕРТЕКС, Ибупрофен-Хемофарм, Ибуфен, Интрафен-ГЕН, КОМБАЛГИН®, Максиколд® для детей, МИГ® 400, МИГ® для детей, МИГ® для малышей, Неболин® капс, Некст Уно Экспресс, НЕКСТ УНО ЭКСПРЕСС ФОРТЕ, Нурофактор, Нурофаст®, Нурофаст® Форте, Нурофен®, Нурофен® 12+, Нурофен® для детей, Нурофен® УльтраКап, Нурофен® форте, Нурофен® Экспресс, Нурофен® Экспресс Леди, Нурофен® Экспресс Нео, Нурофен® Экспресс форте, Педеа®, Седальгин® СПРИНТ, Темпонет®, Фаспик, ФЕНАДЖИО, Экстрафен Кронофарм

CYP2C9	Рекомендуется начинать лечение со стандартной начальной дозы, предусмотренной действующей инструкцией по медицинскому применению препарата. В дальнейшем следует использовать минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода времени, необходимого для достижения индивидуальных целей лечения.	CPIC

Лорноксикам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, антиагрегантное, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: Зорника, Ксефокам, Ксефокам рапид, ЛОРНИЯ®, Лорноксеф®, Лорноксикам, ЛОРНОКСИКАМ ВЕЛФАРМ, Лорноксикам Канон, Лорноксикам-Бинергия, Лорноксикам-ТРИВИУМ®, ЛОРНОЛИОФ

CYP2C9	Рекомендуется начинать лечение со стандартной начальной дозы, предусмотренной действующей инструкцией по медицинскому применению препарата. В дальнейшем следует использовать минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода времени, необходимого для достижения индивидуальных целей лечения.	CPIC

Мелоксикам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, антиагрегационное, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: АМЕЛОТЕКС®, Артрозан®, Би-ксикам®, Генитрон®, Либерум, Мелбек®, Мелбек® форте, Мелокс®, Мелоксам, Мелоксикам, Мелоксикам Авексима, Мелоксикам буфус®, Мелоксикам Велфарм, Мелоксикам ДС, Мелоксикам Канон, Мелоксикам Медисорб, Мелоксикам Полисан®, Мелоксикам Реневал, Мелоксикам ШТДА, Мелоксикам-АКОС, Мелоксикам-Акрихин, Мелоксикам-ВЕРТЕКС, Мелоксикам-ГРИНКРОСС ЭКСПОРТ, Мелоксикам-Ксантис, Мелоксикам-Лекфарм, Мелоксикам-OBL, Мелоксикам-Прана, Мелоксикам-Тева, Мелоксикам-Фармаплант, МЕЛОКСИНОРМ, Мелофлекс Ромфарм, Месипол®, Миксол-Од, Мовагейн® Экспресс, Мовалис®, Мовасин®, Мовикс®, Ревмарт, Эксен-Сановель, Элокс Солофарм, Элокс-СОЛОфарм, Энтелокс®

CYP2C9	Рекомендуется начинать лечение со стандартной начальной дозы, предусмотренной действующей инструкцией по медицинскому применению препарата. В дальнейшем следует использовать минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода времени, необходимого для достижения индивидуальных целей лечения.	CPIC

Пироксикам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, антиагрегационное, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: Пироксикам, Пироксикам 3Д, Пироксикам-OBL, Пироксикам-Акри®, Пироксикам-ВЕРТЕКС, Финалгель®

CYP2C9	Рекомендуется начинать лечение со стандартной начальной дозы, предусмотренной действующей инструкцией по медицинскому применению препарата. В дальнейшем следует использовать минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода времени, необходимого для достижения индивидуальных целей лечения.	CPIC

Теноксикам

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: АРТОКСАН®, Релинфла, Тексаред®, Теноксикам, Теноксикам-ТРИВИУМ®, ТЕНОЛИОФ

CYP2C9	Рекомендуется начинать лечение со стандартной начальной дозы, предусмотренной действующей инструкцией по медицинскому применению препарата. В дальнейшем следует использовать минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода времени, необходимого для достижения индивидуальных целей лечения.	CPIC

Флурбипрофен

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, противовоспалительное

Торговые марки: Ракстан-Сановель, Стрепсилс® Интенсив, Флурбипрофен-Фармстандарт

CYP2C9	Рекомендуется начинать лечение со стандартной начальной дозы, предусмотренной действующей инструкцией по медицинскому применению препарата. В дальнейшем следует использовать минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода времени, необходимого для достижения индивидуальных целей лечения.	CPIC

Целекоксиб

СТАНДАРТ

Фарм. действие: анальгезирующее, жаропонижающее, противовоспалительное

Торговые марки: Дилакса®, Роукоксиб-Роутек, Симкоксиб, Целебрекс®, Целекоксиб, ЦЕЛЕКОКСИБ ВЕЛФАРМ, Целекоксиб Органика, Целекоксиб-ВЕРТЕКС, Целекоксиб-Виал, Целекоксиб-Тева, Целексиб

CYP2C9	Рекомендуется начинать лечение со стандартной начальной дозы, предусмотренной действующей инструкцией по медицинскому применению препарата. В дальнейшем следует использовать минимальную эффективную дозу в течение кратчайшего периода времени, необходимого для достижения индивидуальных целей лечения.	CPIC

ВЫДЕЛЕНИЕ И ХРАНЕНИЕ ДНК

Образцы ДНК клиента выделены и хранятся в биобанке лаборатории. Это позволяет при необходимости провести подтверждающее исследование методом Сэнгера или выполнить дополнительный анализ без повторного забора биоматериала.

Биоматериал	Периферическая кровь (EDTA)
Объём ДНК	3.2 мкг, концентрация 48 нг/мкл
Условия хранения	долгосрочное хранение при −20°C
Срок хранения	5 лет с даты выдачи результата
Дополнительный анализ	могут быть выполнены без повторного забора биоматериала по запросу пациента