

| | | | |
|-----------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|--|
| Paciente | | Médico solicitante | |
| Fecha de nacimiento | Sexo | | |
| Tipo de muestra | Fecha del informe | Responsable del laboratorio | |
| Fecha de extracción de la muestra | Fecha de recepción de la muestra | Contacto por correo electrónico | |
| Fecha de recepción de la muestra | Número de la muestra | | |

MyPGx® - Panel ampliado de cribado farmacogenético (método: PCR, MassArray y MLPA)

Información médica aportada

| | |
|--|------|
| Información clínica | |
| Cualquier problema conocido relacionado con el tratamiento | NKDA |
| Antecedentes clínicos de interés | None |

Resumen de resultados farmacogenéticos relevantes (Actividad prevista lenta o ultrarrápida):

| Gen | Previsión |
|---------|----------------------------|
| CYP2C19 | Metabolizador Rápido |
| VKORC1 | Resistencia a la warfarina |
| SLC22A1 | Función baja |
| SLCO1B3 | Función baja |
| SULT1A1 | Metabolizador lento |
| NAT2 | Acetilador lento |

Los resultados farmacogenéticos en detalle se presentan en las páginas siguientes.

Comentarios y limitaciones técnicas

Cobertura 100%. Haplotipos no determinados (SNP fallidos): -

PGx es un campo en rápida evolución que proporciona principalmente predicciones basadas en la evidencia de cómo el perfil genético probado de un individuo puede afectar la reacción a ciertos medicamentos. Los factores como la interacción fármaco-fármaco y la edad, la dieta, el origen étnico, los antecedentes clínicos personales o familiares también pueden influir en la probabilidad de que se produzcan ciertas reacciones a los medicamentos, independientemente de las predicciones basadas en el genotipo.

Este informe está destinado para uso de un profesional de la salud cualificado. Basado en los resultados de PGx, **Los pacientes no deben realizar cambios en el tratamiento médico sin antes avisar y consultar a un profesional de la salud cualificado** [incluidos, sin limitarse a ellos, los cambios en la dosis o la frecuencia de tratamiento, la dieta y/o la actividad física o la planificación del embarazo].

| | |
|---------------|--|
| FIRMA DIGITAL | |
|---------------|--|

DETALLE DE LOS GENOTIPOS/HAPLOTIPOS/FENOTIPOS

| Gen | Genotipos/haplotipos | Alelos estudiados | FENOTIPOS |
|----------------|--|--|-----------------------------------|
| CYP1A1 | *1/*1 | *1, *2, *3, *4, *5, *6, *7, *8 | Metabolizador normal |
| CYP1A2 | *1A/*1F | *1A, *1F, *1K, *7 | Metabolizador normal |
| CYP2A6 | *1A/*9 | *1A, *1B, *2, *4, *5, *6, *7, *8, *9, *11, *17, *20 | Metabolizador intermedio |
| CYP2B6 | *6/*6 | *1, *6, *8, *10, *18, *28 | Metabolizador intermedio |
| CYP2C8 | *1/*1 | *1, *2, *3, *4, *5, *7, *8 | Metabolizador normal |
| CYP2C9 | *1/*3 | *1, *2, *3, *4, *5, *6, *8, *9, *10, *11, *12, *13, *15, *25, *27 | Metabolizador intermedio |
| CYP2C19 | *1A/*17 | *1A, *1B, *2A, *3, *4, *5A, *5B, *6, *7, *8, *12, *17 | Metabolizador Rápido |
| CYP2D6 | *2A/*41 | *1, *2A, *3, *4A, *4M, *5, *6A, *7, *8, *9, *10, *11, *12, *14A, *14B, *17, *18, *19, *20, *21, *36, *38, *40, *41, *42, *44, *56A, *56B, and CNVs | Metabolizador normal |
| CYP2E1 | *1/*7 | *1, *2, *7 | Metabolizador normal |
| CYP3A4 | *1/*1 | *1, *2, *6, *20, *22 | Metabolizador normal |
| CYP3A5 | *1A/*1A | *1A, *3A, *3K, *5, *6, *7 | Metabolizador normal |
| VKORC1 | H7/H7 | H1, H3, H7, H9 | Resistencia a la warfarina |
| SLC15A2 | *1/*1 | *1, *509K, *284A, *350F, *409S | Función normala |
| SLC22A1 | *420Del/*420Del | *1, *2, *3, *4, *5, *6, *220V, *283L, *287G, *341L, *408V, *420Del | Función baja |
| SLC22A2 | *1/*270A | *1, *54S, *165V, *270A, *400C, *432N | Función normala |
| SLC22A6 | *1/*1 | *1, *50H | Función normala |
| SLCO1B1 | *1A/*1A | *1A, *1B, *2, *3, *5, *6, *9, *10, *11, *12, *13, *15 | Función normala |
| SLCO1B3 | *233I/*233I | *1, *112A, *233I | Función baja |
| SLCO2B1 | *1/*1 | *1, *3 | Función normala |
| ABCB1 | *1/*2 | *1, *2 | Función intermedia |
| ABCC2 | *1/*1324I | *1, *417I, *789F, *768W, *1324I, *1450S | Función intermedia |
| ABCG2 | *1/*1 | *1, *141K, *126Ter | Función normala |
| SULT1A1 | *3/*3 | *1, *2, *3, *4 | Metabolizador lento |
| NAT1 | *4/*11 | *1, *5, *11, *14, *15, *17, *19, *22 | Acetilador normal |
| NAT2 | *5B/*6A or *5A/*6C or *6B/*5G or *12C/*5J | *4, *5A, *5B, *5C, *5D, *5E, *5G, *5J, *6A, *6B, *6C, *6E, *7A, *7B, *11A, *12A, *12B, *12C, *13, *14A, *14B, *14C, *14D, *14E, *14F, *14G, *19 | Acetilador lento |
| TPMT | *1/*1 | *1, *2, *3A, *3B, *3C, *4, *8 | Metabolizador normal |
| GSTM1 | *1/*1 | *1, *173Asn | Metabolizador normal |
| GSTP1 | *1A/*1A | *1A, *1B, *1D, *1C | Metabolizador normal |
| UGT1A1 | *28(*60)/*28(*60) | *1, *6, *7, *27, *29, *60 | Metabolizador intermedio |
| UGT2B7 | *1a/*1a | *1a, 2b | Metabolizador normal |
| UGT2B15 | *2/*2 | *1, *2 | Metabolizador intermedio |
| DPYD | *1/*2A | *1, *2A, *7, *8, *9A, *9B, *10 | Metabolizador intermedio |

Descargo de responsabilidad: prueba de cribado desarrollada en laboratorio y protocolos de interpretación, empleando materiales de uso exclusivo para la investigación (RUO). El resultado del "Fenotipo" que se muestra en la tabla debe considerarse como un parámetro genérico y no específico de un solo fármaco. Para obtener información de un fármaco específico, consulte las tablas que se muestran a continuación. **Los pacientes no deben iniciar o modificar ningún tratamiento ni utilizar la información de este informe sin el asesoramiento previo, la consulta y la supervisión de un profesional de la salud con licencia, como un farmacéutico o un médico.**

Metodología: análisis basado en PCR y ensayo MALDI-TOF para identificar el genotipo de más de 260 variantes de importancia clínica en 36 genes implicados en la absorción, distribución, metabolismo, excreción y toxicidad de fármacos (ADMET). Sensibilidad analítica y especificidad > 99 %. MLPA para la identificación del número de copias (CNV) del gen CYP2D6 (delecciones y duplicaciones). Los efectos fenotípicos previstos sobre los efectos de los fármacos están basados en literatura científica y en www.pharmgkb.org.

Limitaciones: Las pruebas genéticas no miden directamente las respuestas a los fármacos, pero sí las prevén basándose en el conocimiento y los resultados disponibles. Actualmente no es posible detectar todas las mutaciones genéticas conocidas que afectan al fármaco ADMET; las mutaciones genéticas muy raras o no previamente descritas de estos u otros genes no serán detectadas por el test. Los efectos ambientales y las interacciones entre fármacos pueden modificar el fenotipo de un paciente; cuando se pone a disposición información fiable, esta se incluye en las predicciones y el informe. El informe farmacogenómico emplea reactivos y software destinados exclusivamente a su aplicación científica. La falta de información clínica en la bibliografía no permite caracterizar adecuadamente determinadas variantes y los fenotipos asociados. Por ello, en ausencia de esta información, el resultado se proporciona en base a las frecuencias de los haplotipos.

FARMACOGENÓMICA

Marcadores genéticos de estudio en farmacogenómica:

Los resultados se organizan por la respuesta al fármaco. Cada informe individual contiene seis secciones, entre ellas: Medicación actual (si la hay) y antecedentes de medicación recibida, detalle de los genotipos/haplotipos/fenotipo, informe farmacogenómico, resultados de pruebas genómicas, y tarjetas de información para el paciente. La inclusión del informe farmacogenómico indica lo siguiente: que los individuos muestran una disminución de la eficacia de los fármacos (puntos amarillos), que deben usar el medicamento según las indicaciones (puntos verdes), o que exhiben un aumento de la toxicidad del fármaco (puntos naranjas). La inclusión de los resultados de la prueba genómica indica genotipos, haplotipos, fenotipos, o la presencia de la mutación.

Organización de las tablas:

1. Gen/Locus se refiere al gen o región intergénica donde se ubica un marcador genético.
2. Marcador genético se refiere a un identificador único y probado del marcador.
3. Genotipos/haplotipos se refieren a la combinación de nucleótidos de los particulares marcadores genéticos. La(s) letra(s) a cada lado de la barra inclinada se refiere(n) a las dos (2) copias del ADN del paciente. Del y guiones marcan las inserciones y delecciones de nucleótidos (indels) en el ADN del paciente. La celda vacía indica una ausencia de resultado del genotipado.

4. Fenotipo se refiere a las capacidades metabolizadoras de fármacos específicas (CYP) de un individuo.

Ver RIESGOS Y LIMITACIONES en las últimas páginas de este informe.

Informe farmacogenómico - Manejo del dolor

Tipo: Agentes Antiinflamatorios, Analgésicos, Antipiréticos

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|----------------------------------|-----------------------------------|---|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Los antiinflamatorios no esteroideos (AINEs) | | | | | | |
| Derivados del ácido acético | Diclofenac | UGT2B7 | CYP2C9, CYP2E1, CYP3A4 | | ● | |
| | Nabumetona | CYP1A2 | CYP2C19, CYP3A4 | | ● | |
| | Indometacina | CYP2C9 | CYP2C19 | | | ● |
| Derivados del ácido enólico (Oxicam) | Meloxicam | CYP2C9 | CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5 | | | ● |
| | Piroxicam | CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5 | | | ● |
| | Tenoxicam | CYP2C9 | | | | ● |
| | Lornoxicam | CYP2C9 | | | | ● |
| Inhibidores selectivos de la COX-2 (Coxibs) | Etoricoxib | CYP3A4 | CYP3A5, CYP2C9, CYP2D6, CYP1A2 | | ● | |
| | Parecoxib | CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5 | | | ● |
| | Celecoxib | CYP2C9 | CYP2C19 | | | ● |
| Derivados del ácido propiónico | Ibuprofeno | CYP2C9 | CYP2C19, CYP2C8, UGT2B7 | | ● | |
| | Flurbiprofeno | CYP2C9 | | | | ● |
| | Ketoprofeno | CYP3A4 | CYP2C9, CYP3A5, UGT2B7 | | ● | |
| | Fenoprofeno | CYP2C9 | UGT2B7 | | | ● |
| | Vicoprofeno | CYP2D6 | CYP3A4 | | ● | |
| | Naproxeno | CYP2C9 | CYP1A2, CYP2C8, UGT2B7, SULT1A1 | | | ● |
| Derivados del ácido antranílico (fenamatos) | Ácido mefenámico | CYP2C9 | | | | ● |
| No-AINE analgésicos | Paracetamol | UGT1A1, SULT1A1, GSHs | CYP2E1, CYP3A4, CYP3A5, CYP2D6, CYP1A2, ABCG2 | | ● | |

Informe farmacogenómico - Manejo del dolor

Tipo: Opioides

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---|-----------------------------------|-----------------------------------|---|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Analgésicos opiáceos | | | | | | |
| Alcaloides del Opio | Morfina | UGT2B7 | ABCB1, UGT1A1, COMT | | ● | |
| | Codeína | CYP2D6 | CYP3A4, UGT2B7, CYP3A5 | | ● | |
| Ésteres de morfina | Dihidrocodeína | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |
| | Etilmorfina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Derivados semisintéticos alcaloides de la morfina | Hidrocodona | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Hidromorfona | UGT2B7 | | | ● | |
| | Oxicodona | CYP3A4 | CYP3A5, CYP2D6, ABCB1, UGT2B7, COMT | | ● | |
| | Oximorfona | UGT2B7 | | | ● | |
| Opioides sintéticos | | | | | | |
| Derivados de anilidopiperidina | Alfentanilo | CYP3A4 | CYP3A5, ABCB1 | | ● | |
| | Fentanilo | CYP3A4 | CYP3A5, ABCB1 | | ● | |
| | Sufentanilo | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Derivados de fenilpiperidina | Meperidina | CYP2B6 | CYP3A4, CYP2C19, CYP3A5 | | | ● |
| | Ketobemidona | CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5 | | | ● |
| Derivados de difenilpropilamina | Dextropropoxifeno | CYP3A4 | CYP3A5, Excreción renal | | ● | |
| | Levacetilmadol | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Metadona | CYP3A4 | CYP2B6, CYP2D6, CYP3A5, ABCB1, UGT2B7, COMT | | ● | |
| Derivados de oripavina | Buprenorfina | CYP3A4 | CYP3A5, CYP2C8, UGT1A1, UGT2B7 | | ● | |
| Derivados de morfina | Dextrometorfano | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Otros | Tramadol | CYP2D6 | CYP3A4, CYP2B6, CYP3A5, SLC22A1, COMT | ● | | |
| | Tapentadol | CYP2C9 | CYP2C19, CYP2D6 | | ● | |
| | Tilidina | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | ● | |
| Anti-opiodes | Metilnaltrexona | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Naltrexona | UGT2B7 | UGT1A1 | | ● | |

Informe farmacogenómico - Manejo del dolor

Tipo: Medicamentos recetados para la gota, antiinflamatorios

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|-------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Medicamentos prescritos para el tratamiento de la gota | | | | | | |
| Uricosúricos | Sulfipirazona | CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidores de la mitosis | Colchicina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidores de la xantina oxidasa | Febuxostat | CYP1A2, CYP2C8 | CYP2C9, UGT1A1, UGT2B7 | | ● | |
| | Alopurinol | AOX1 | Excreción renal, HLA-B*5801 | | ● | |
| | Oxipurinol | Excreción renal | | | ● | |
| Urato oxidasa recombinante | Rasburicasa | | G6PD, CYB5R1, CYB5R2, CYB5R3, CYB5R4 | | ● | |
| Antimetabolitos | Azatioprina | XO | TPMT, AOX1 | | ● | |
| | Metotrexato | Excreción renal | AOX1, SLC01B1, SLC19A1, ABCC1, ABCC2, ABCC3, ABCG2 | | ● | |
| DMARDs | Leflunomida | CYP1A2 | | | ● | |
| Anti-inflamatorio | Tofacitinib | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | ● | |

Abreviaturas: FARME, Fármacos antiinflamatorios modificadores de la enfermedad; ER, excreción renal (fármaco inalterado).

SNPs adicionales de importancia para el manejo del dolor

| Gen | Marcador genético | Genotipos | Fármaco | Nivel de evidencia | Resultados |
|------|-------------------|-----------|------------|--------------------|--|
| COMT | rs4680 | G/G | Paroxetina | 3 | Los pacientes pueden requerir una dosis más alta |

Informe farmacogenómico - Medicina interna

Tipo: Medicamentos prescritos para la modulación de la función respiratoria

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|------------------------------|-----------------------------------|--------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Respiratorio | | | | | | |
| Anticolinérgicos | Umeclidinio | CYP2D6 | | | | ● |
| | Aclidinio | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Agonista beta2-adrenérgico | Arformoterol | CYP2D6, UGT1A1 | CYP2C19 | | | ● |
| | Indacaterol | UGT1A1, CYP3A4 | CYP3A5, CYP1A2, CYP2D6 | | ● | |
| | Formoterol | CYP2D6 | CYP2C19, CYP2C9, CYP2A6 | | ● | |
| | Salmeterol | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Vilanterol | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Corticosteroides | Budesónida | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Fluticasona | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Mometasona | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidor de la fosfodiesterasa | Roflumilast | CYP3A4 | CYP1A2, CYP3A5 | | ● | |
| | Teofilina | CYP1A2 | CYP2E1 | | ● | |
| Inhibidor de la lipoxigenasa 5 | Zileutón | CYP1A2 | CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Antagonista de los receptores de leucotrienos 1 | Montelukast | CYP3A4 | CYP2C9, CYP3A5, SLC02B1, ABCC1 | | ● | |
| | Pranlukast | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Zafirlukast | CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5 | | | ● |
| Tratamiento de fibrosis quística (mutaciones específicas del gen RTFQ) | Ivacaftor | CYP3A4 | CYP3A5, CFTR | | ● | |

Abreviaturas: RTFQ, regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística.

Informe farmacogenómico - Medicina interna

Tipo: Antieméticos

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---|---------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antieméticos | | | | | | |
| Antieméticos, antagonista del receptor 5-HT3 derivado de indol | Dolasetrón | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |
| | Tropisetrón | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |
| Antieméticos, antagonista del receptor 5-HT3 derivado de isoquinolina | Palonosetrón | CYP1A2 | CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Antieméticos, antagonista del receptor 5-HT3 derivado de indazol | Granisetrón | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Antieméticos, antagonista del receptor 5-HT3 | Ondansetrón | CYP2B6 | CYP1A2, CYP2D6, CYP3A4, ABCB1 | | | ● |
| Antieméticos, antagonista del receptor de dopamina | Domperidona | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Proclorperazina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Metoclopramida | CYP2D6 | CYP1A2, CYB5R1, CYB5R2, CYB5R3, CYB5R4 | | ● | |
| Antieméticos, antagonista del receptor NK1 | Aprepitant | CYP3A4 | CYP3A5, CYP1A2, CYP2C19 | | ● | |
| Antieméticos, antagonista del receptor de histamina-1 | Difenhidramina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5, UGT1A3, UGT1A4 | | ● | |
| | Hidroxizina | ADHs | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Prometazina | CYP2D6 | SULTs | | ● | |
| Cannabinoides | Dronabinol | CYP2C9 | CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Benzodiazepinas | Lorazepam | UGT2B15 | UGT2B7 | | ● | |
| | Midazolam | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Anticolinérgicos | Escopolamina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Esteroides | Dexametasona | CYP3A4 | CYP17A1, CYP3A5 | | ● | |

Abreviaturas: 5-HT, serotonina; NK1, neuroquinina-1.

Informe farmacogenómico - Medicina interna

Tipo: Medicamentos prescritos para el tratamiento de úlceras pépticas y/o enfermedad de reflujo gastroesofágico

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---|--------------------------------|-----------------------------------|---------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antagonistas de los receptores de histamina-2 | Ranitidina | Excreción renal | CYP1A2, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidores de la bomba de protones | Omeprazol | CYP2C19 | CYP3A4, CYP2C9, CYP3A5 | | ● | |
| | Dexlansoprazol | CYP2C19 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Esomeprazol | CYP2C19 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Lansoprazol | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | ● | |
| | Rabeprazol | Non Enz | CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Ilaprazol | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Pantoprazol | CYP2C19 | CYP3A4, CYP2D6, CYP2C9, CYP3A5 | | ● | |

Abreviaturas: No Enz., metabolismo no enzimático.

Informe farmacogenómico - Medicina interna

Tipo: Medicamentos prescritos para el tratamiento de trastornos gastrointestinales funcionales, obesidad

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|--------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Medicamentos para trastornos gastrointestinales funcionales | | | | | | |
| Activo sobre los antagonistas de los receptores 5-HT ₃ de la serotonina | Alosetrón | CYP2C9 | CYP3A4, CYP1A2 | | | ⊘ |
| | Cilansetrón | CYP3A4 | CYP2D6, CYP1A2, CYP2C19, CYP3A5 | | ⊙ | |
| Activo sobre los agonistas del receptor de serotonina 5-HT ₄ | Mosaprida | CYP3A4 | CYP3A5 | | ⊙ | |
| | Prucaloprida | Excreción renal | CYP3A4, CYP3A5 | | ⊙ | |
| Gastroprocinético | | | | | | |
| Agonista del receptor de serotonina 5-HT ₄ | Cisaprida | CYP3A4 | CYP3A5 | | ⊙ | |
| | Cinitaprida | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5 | | ⊙ | |
| Parasimpaticotomiméticos | Itroprida | FMO3 | | | ⊙ | |
| Antagonistas de la dopamina | Metoclopramida | CYP2D6 | CYP1A2, CYB5R1, CYB5R2, CYB5R3, CYB5R4 | | ⊙ | |
| | Cleboprida | CYP3A4 | CYP3A5 | | ⊙ | |
| | Domperidona | CYP3A4 | CYP3A5 | | ⊙ | |
| Antipropulsivos | | | | | | |
| Opioides | Loperamida | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5 | | ⊙ | |
| | Morfina | UGT2B7 | ABCB1, UGT1A1, COMT | | ⊙ | |
| Medicamentos de acción central contra la obesidad | | | | | | |
| Estimulante/ anfetamina/ Agente supresor del apetito | Sibutramina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ⊙ | |
| | Fentermina | Excreción renal | CYP3A4, CYP3A5 | | ⊙ | |
| Anoréxicos | Lorcaserina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ⊙ | |

Informe farmacogenómico - Medicina interna

Tipo: Diabetes

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---------------------------------|-------------------------------|-----------------------------------|--------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Secretagogos antidiabéticos | | | | | | |
| Meglitinidas | Repaglinida | CYP2C8 | SLCO1B1, CYP3A4, CYP3A5, ABCC8 | | ⊙ | |
| | Nateglinida | CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5 | | | ⊘ |
| Sulfonilurea 1.ª generación | Clorpropamida | Excreción renal | CYP2D6, G6PD | | ⊙ | |
| | Tolazamida | CYP2C9 | | | | ⊘ |
| Sulfonilurea 2.ª generación | Tolbutamida | CYP2C9 | CYP2C19, CYP2C8 | | ⊙ | |
| | Glipizida | CYP2C9 | G6PD | | | ⊘ |
| | Gliburida | CYP3A4 | CYP2C9, CYP2C19, CYP3A5, G6PD | | ⊙ | |
| | Gliclazida | CYP2C9 | | | ⊙ | |
| Inhibidores de la DPP-IV | Gliclazida | CYP2C9 | CYP2C19 | | ⊙ | |
| | Glimepirida | CYP2C9 | G6PD | | | ⊘ |
| | Saxagliptina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ⊙ | |
| | Alogliptina | Excreción renal | CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5 | | ⊙ | |
| Sensibilizadores antidiabéticos | Linagliptina | Excreción renal | CYP3A4, CYP3A5 | | ⊙ | |
| | Sitagliptina | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5 | | ⊙ | |
| | Metformina | Excreción renal | | | ⊙ | |
| Tioazolidindionas | Pioglitazona | CYP2C8 | CYP3A4, CYP3A5 | | ⊙ | |
| | Rosiglitazona | CYP2C8 | CYP2C9 | | ⊙ | |

Abreviaturas: DPP-IV, Dipeptidil peptidasa-4; SGLT2, cotransportadora de sodio-glucosa tipo 2 o glifozinas.

Informe farmacogenómico - Medicina interna

Tipo: Migraña, Antihistamínico, Abortivos, medicamentos prescritos para el tratamiento de la Hipermetamorfosis, Dermatología

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|-----------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Medicamentos contra la migraña | | | | | | |
| Agonistas selectivos de la serotonina (5-HT1) | Almotriptán | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |
| | Eletriptán | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Frovatriptán | CYP1A2 | | | ● | |
| | Naratriptán | CYP1A2 | CYP2C8, CYP2C9, CYP2D6 | | ● | |
| | Sumatriptán | MAO | UGTs, HTR2A | | ● | |
| Alcaloides del cornezuolo de centeno | Zolmitriptán | CYP1A2 | | | ● | |
| | Dihidroergotamina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Ergotamina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Antihistamínicos | | | | | | |
| Éteres aminoalquilo | Difenhidramina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5, UGT1A3, UGT1A4 | | ● | |
| Alquilaminas sustituidas | Clorfeniramina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Derivados de fenotiazina | Prometazina | CYP2D6 | SULTs | | ● | |
| Derivados de piperazina | Hidroxizina | ADHs | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Ciclizina | CYP2D6 | | | ● | |
| | Cetirizina | Excreción renal | | | ● | |
| Otros antihistamínicos | Terfenadina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Loratadina | CYP3A4, CYP2D6 | CYP3A5, CYP2C8, CYP2C9 | | ● | |
| | Fexofenadina | Excreción biliar. | Excreción renal, CYP3A4, CYP3A5, SLC02B1 | | ● | |
| | Desloratadina | CYP2C8 | | | ● | |
| | Astemizole | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Tratamiento del hiperparatiroidismo secundario | | | | | | |
| Calcimiméticos | Cinacalcet | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5, CYP1A2 | | ● | |
| Abortivos | | | | | | |
| Antagonista del receptor de progesterona | Mifepristona | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Dermatología antipsorióticos | | | | | | |
| Retinoides | Etretinato | CYP26A1 | | | ● | |
| | Acitretina | CYP26A1 | | | ● | |
| Dermatología anti-acné | | | | | | |
| Retinoides | Isotretinoína | CYP2C8 | CYP2C9, CYP3A4, CYP2B6, CYP3A5 | | ● | |

Abreviaturas: EB, Excreción biliar.

Informe farmacogenómico - Modulación de la función cardiovascular

Tipo: Antiarrítmicos

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--------------------------------|------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antiarrítmicos de la clase Ia | Quinidina | CYP3A4, CYP2D6 | CYP2E1, CYP3A5, CYP2C9, CYP2C8 | | ● | |
| | Procainamida | CYP2D6 | NAT2 | | | ● |
| | Espirteína | CYP2D6 | | | | ● |
| | Disopiramida | CYP3A4 | CYP3A5, CYP1A2, CYP2C19 | | ● | |
| Antiarrítmicos de la clase Ib | Fenitoína | CYP2C19 | CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, CYP2D6, ABCB1, EPHX1, HLA-B*1502 | | ● | |
| | Tocainida | UGTs | | | ● | |
| | Lidocaina | CYP1A2 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Mexiletina | CYP2D6 | CYP1A2 | | ● | |
| Antiarrítmicos de la clase Ic | Propafenona | CYP2D6 | CYP3A4, CYP1A2, CYP3A5 | | ● | |
| | Flecainida | CYP2D6 | | | | ● |
| | Encainida | CYP2D6 | | | | ● |
| Antiarrítmicos de la clase II | Carvedilol | CYP2D6 | UGT1A1, CYP2C9 | | | ● |
| | Bisoprolol | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Metoprolol | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Propranolol | CYP2D6 | CYP1A2, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Antiarrítmicos de la clase III | Amiodarona | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5 | | ● | |
| | Dronedarona | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Antiarrítmicos de la clase IV | Dofetilida | Excreción renal | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Diltiazem | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | ● | |
| | Verapamilo | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5, ABCB1 | | ● | |

Informe farmacogenómico - Modulación de la función cardiovascular

Tipo: Antihipertensivos I

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---|------------------------------|-----------------------------------|---------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antihipertensivos | | | | | | |
| Antagonista de los receptores de angiotensina II | Losartán | CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5, UGT1A1 | 🟡 | | |
| | Azilsartán | CYP2C9 | | | | 🟡 |
| | Irbesartán | CYP2C9 | | | | 🟡 |
| | Telmisartán | Excreción biliar. | UGT1A1 | | 🟢 | |
| | Olmesartán | Hidrólisis | Excreción renal, SLC01B1 | | 🟢 | |
| | Valsartán | CYP2C9 | | | | 🟡 |
| Inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina | Captopril | Excreción renal | CYP2D6 | | 🟢 | |
| | Enalapril | CES1, Excreción renal | CYP3A4, CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Trandolapril | CES1 | CYP2D6, CYP2C9, Excreción renal | | 🟢 | |
| Inhibidores de la renina | Aliskiren | CYP3A4 | CYP3A5, ABCB1 | | 🟢 | |
| Antagonistas de la aldosterona | Eplerenona | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| Diuréticos de techo alto | Torasemida | CYP2C9 | CYP2C8, Excreción renal | | | 🟡 |
| Diurético tiazídico | Indapamida | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| Diuréticos ahorradores de potasio | Triamtereno | CYP1A2 | | | 🟢 | |
| Antagonistas del receptor de vasopresina | Tolvaptán | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| Inhibidores de la liberación adrenérgica | Debrisoquina | CYP2D6 | | | | 🟡 |
| Inhibidores adrenérgicos periféricos | Reserpina | CYP2D6 | | | | 🟡 |
| | Metoprolol | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Bisoprolol | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | 🟢 | |
| Beta bloqueadores 1 selectivos o cardioselectivos | Nebivolol | CYP2D6 | | | | 🟡 |

Informe farmacogenómico - Modulación de la función cardiovascular

Tipo: Antihipertensivos II

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|-----------------------------|-----------------------------------|---------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antihipertensivos | | | | | | |
| Beta-bloqueantes no selectivos | Timolol | CYP2D6 | | | | 🟡 |
| | Propranolol | CYP2D6 | CYP1A2, CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 | | 🟢 | 🟡 |
| Betabloqueantes con actividad de alfa bloqueador | Carvedilol | CYP2D6 | UGT1A1, UGT2B4, CYP2C9 | | | 🟡 |
| | Labetalol | CYP2D6 | CYP2C19, ABCB1, UGT1A1, UGT2B7 | | 🟢 | |
| Alfa bloqueadores | Terazosina | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Doxazosina | CYP2D6 | CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 | | 🟢 | |
| agonistas de los receptores alfa-2 adrenérgicos | Clonidina | CYP2D6 | CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Tizanidina | CYP1A2 | | | 🟢 | |
| Antihipertensivos: bloqueadores de los canales de calcio | | | | | | |
| Dihidropiridinas | Amlodipina | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Nifedipina | CYP3A4 | CYP1A2, CYP2A6, CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Nimodipina | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Nicardipina | CYP2C8 | CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5 | | 🟢 | |
| Benzotiazepina | Diltiazem | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | 🟢 | |
| Fenilalquilaminas | Verapamilo | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5, ABCB1 | | 🟢 | |
| No selectivo | Bepridil | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| Tratamiento para la hipertensión arterial pulmonar | | | | | | |
| ARE-Antagonistas duales | Bosentán | CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5, SLC01B3 | | | 🟡 |
| | Macitentan | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | 🟢 | |
| Inhibidores de la fosfodiesterasa | Sildenafil | CYP3A4 | CYP2C9, CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Tadalafil | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |

Abreviaturas: ARE, Antagonista del receptor de endotelina.

Informe farmacogenómico - Modulación de la función cardiovascular

Tipo: Estimulantes cardíacos, vasodilatadores, medicamentos utilizados en angina

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|---|-----------------------------------|---|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Estimulantes cardíacos | | | | | | |
| Glucósidos Digitálicos | Digoxina | Excreción renal | ABCB1, SLC01B3, ABCB4 | | ✔ | |
| Agentes adrenérgicos y dopaminérgicos | Adrenalina | MAO | COMT | | ✔ | |
| | Fenilefrina | MAO | SULTs, UGTs | | ✔ | |
| | Dopamina | ALDH1A1, ALDH2 | DBH, MAOA, MAOB, SULT1A3, SULT1A4, COMT | | ✔ | |
| | Sinefrina | MAO | | | ✔ | |
| Vasodilatadores utilizados en las enfermedades cardíacas | | | | | | |
| Otros nitratos | Dinitrato de Isosorbide | NAT2 | NAT1 | | | ⊘ |
| Otros vasodilatadores | Hidralazina | NAT2 | NAT1, CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5 | | | ⊘ |
| Otros fármacos utilizados en angina | | | | | | |
| Otros preparados para el corazón | Ranolazina | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5 | | ✔ | |
| | Ivabradina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |

Informe farmacogenómico - Modulación de la función cardiovascular

Tipo: Dislipidemia

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|-------------------------------|-----------------------------------|---|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Farmacoterapia para la hipercolesterolemia y dislipidemia (Hígado) | | | | | | |
| Estatinas - Inhibidores de la HMG-CoA reductasa | Atorvastatina | CYP3A4, SLC01B1 | ABCG2, CYP3A5, ABCB1, ABCG8, UGT1A1, UGT2B7, KIF6 | | ✔ | |
| | Fluvastatina | CYP2C9, SLC01B1 | ABCG2, CYP3A4, CYP2C8, UGT1A1, UGT2B7 | | | ⊘ |
| | Lovastatina | CYP3A4, SLC01B1 | CYP3A5, UGT1A1 | | ✔ | |
| | Cerivastatina | CYP3A4, SLC01B1 | CYP2C8, CYP3A5 | | ✔ | |
| | Pitavastatina | UGT2B7 | CYP2C9, CYP2C8, ABCB1 | | ✔ | |
| | Simvastatina | CYP3A4, SLC01B1 | ABCG2, CYP3A5, ABCB1, SLC02B1, UGT1A1, UGT2B7, KIF6 | | ✔ | |
| Inhibidores de la MTTP | Rosuvastatina | UGT1A1 | ABCG2 | | ✔ | |
| | Lomitapide | CYP3A4 | CYP3A5, LDLR | | ✔ | |
| Farmacoterapia para la hipercolesterolemia y dislipidemia (hígado) | | | | | | |
| Inhibidores de absorción del colesterol | Ezetimiba | UGT1A1 | UGT2B15 | | | ⊘ |
| Farmacoterapia para la hipercolesterolemia y dislipidemia (vasos sanguíneos) | | | | | | |
| Fibratos | Gemfibrozil | CYP3A4 | CYP3A5, UGT2B7, UGT1A1, UGT2B15 | | ✔ | |
| | Clofibrato | UGT2B7 | | | ✔ | |
| Farmacoterapia para la hipercolesterolemia familiar | | | | | | |
| Fármacos que reducen el colesterol (oligonucleótido antisentido) | Mipomersen | Nuclease, Excreción renal | LDLR | | ✔ | |

Abreviaturas: MTP, proteína microsomal de transferencia de triglicéridos; GI, tracto gastrointestinal. Rosuvastatina y pravastatina se consideran estatinas alternativas ya que no se metaboliza ampliamente por los CYPs.

Informe farmacogenómico - Modulación de la función cardiovascular

Tipo: Anticoagulantes, antiplaquetarios

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|------------------------------|-----------------------------------|---|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Coagulación de la sangre y anticoagulante, antiagregantes plaquetarios | | | | | | |
| Antagonistas de vitamina K | Warfarina | CYP2C9, VKORC1 | CYP2C19, CYP1A2, CYP3A4, EPHX1, PROC, PROS1 | | ● | |
| | Acenocumarol | CYP2C9, VKORC1 | CYP2C19, CYP1A2 | | ● | |
| | Fenprocumona | CYP2C9, VKORC1 | CYP3A4, CYP2C8 | | ● | |
| Inhibidores directos del factor Xa | Rivaroxabán | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Apixabán | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Medicamentos antiplaquetarios | | | | | | |
| Inhibidores del receptor de ADP (P2Y12) Nucleótidos/Nucleósidos análogos | Ticagrelor | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidores del receptor de ADP (P2Y12) Tienopiridinas | Clopidogrel | CYP2C19 | ABCB1, ABCC3 | | | ● |
| | Prasugrel | BCHE, CYP3A4 | CYP2B6, CYP2C9, CYP2C19, CYP3A5, CYP2D6 | | ● | |
| Inhibidores irreversibles de la ciclooxigenasa | Aspirina | GLYAT, UGTs, Excreción renal | CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidores de la fosfodiesterasa | Cilostazol | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | ● | |
| Antagonistas de los Receptores 1 activados por proteasas (PAR-1) | Vorapaxar | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Abreviaturas: P2Y12, receptor purinérgico P2Y12. | | | | | | |

Informe farmacogenómico - Psiquiatría

Tipo: Antidepresivos I

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---|---------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antidepresivos | | | | | | |
| SSRIs | Citalopram | CYP2C19, CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5, SLC6A4, HTR2A | | ● | |
| | Escitalopram | CYP3A4, CYP2C19 | CYP2D6, CYP3A5, SLC6A4, HTR2C | | ● | |
| | Dapoxetina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Fluoxetina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP2C9, CYP3A5, CYP2C19, SLC6A4, HTR2A | | ● | |
| | Paroxetina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP1A2, CYP3A5, CYP2C9, SLC6A4, HTR2A, DRD3 | | ● | |
| | Sertralina | CYP2B6 | CYP2C19, CYP2C9, CYP3A4, CYP2D6, SLC6A4 | | | ● |
| | Fluvoxamina | CYP2D6 | CYP1A2, SLC6A4, HTR2A | | ● | |
| SMSs | Vilazodona | CYP3A4 | CYP3A5, CYP2C19, CYP2D6 | | ● | |
| SNRIs | Levomilnacipran | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5, CYP2C19, CYP2D6 | | ● | |
| | Milnacipran | UGTs | Excreción renal | | ● | |
| | Venlafaxina | CYP2D6 | CYP2C19, CYP3A4, CYP2C9, CYP3A5, SLC6A3, SLC6A4, HTR2A | | ● | |
| | Duloxetina | CYP2D6 | CYP1A2, HTR2A | | ● | |
| NRIs | Atomoxetina | CYP2D6 | CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5, SLC6A2 | | ● | |
| | Reboxetina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Maprotilina | CYP2D6 | CYP1A2 | | ● | |
| ATC que preferentemente inhiben la recaptación de serotonina | Clomipramina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP2C19, CYP1A2, CYP2C9, SLC6A4, HTR2A | | ● | |
| | Imipramina | CYP1A2, CYP2D6 | CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| ATC que preferentemente inhiben la recaptación de noradrenalina | Desipramina | CYP2D6 | CYP1A2, CYP2C19 | | ● | |
| | Nortriptilina | CYP2D6 | CYP1A2, CYP2C19, ABCB1, SLC6A4 | | ● | |
| | Protriptilina | CYP2D6 | | | | ● |

Informe farmacogenómico - Psiquiatría

Tipo: Antidepresivos II

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|---------------------------------|-----------------------------------|---|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antidepresivos | | | | | | |
| ATC con similar preferencia en inhibir la recaptación de serotonina y noradrenalina | Amitriptilina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP2C19, CYP2C9, CYP1A2, CYP2B6 | | ● | |
| | Doxepina | CYP2D6, CYP2C19 | CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Dosulepina | CYP2D6, CYP2C9 | CYP3A4, CYP1A2, CYP3A5, CYP2C19 | | ● | |
| TeCAs | Mianserina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP1A2, CYP2B6, CYP3A5 | | ● | |
| | Amoxapina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| ATC con propiedades antipsicóticas y sedantes | Trimipramina | CYP2D6 | CYP2C19, CYP2C9 | | ● | |
| MAOI | Tranilcipromina | MAO | CYP3A4, CYP2A6, CYP3A5, CYP2C19, CYP2D6 | | ● | |
| | Moclobemida | CYP2C19 | CYP2D6, CYP1A2, HTR2A | | ● | |
| Antidepresivos atípicos | | | | | | |
| SMSs | Vortioxetina | CYP2D6 | CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, UGTs, CYP2A6, CYP2C8, CYP2C19, CYP2B6 | | | ● |
| NaSSAs | Mirtazapina | CYP1A2 | CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, SLC6A4, HTR2A | | ● | |
| SARIs | Trazodona | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |
| | Nefazodona | CYP2D6, CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Antidepresivo y ayuda en la terapia para dejar de fumar | Bupropión | CYP2B6 | CYP2E1, CYP3A4, CYP2D6, CYP1A2, CYP3A5 | | | ● |
| Antidepresivo y anti-ansiedad | Buspirona | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Abreviaturas: ISRS, inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina; MES, modulador y estimulador de la serotonina; IRSN, Inhibidores de la recaptación de serotonina y noradrenalina; IRN, Inhibidores de la recaptación de noradrenalina; ATC, Antidepresivos tricíclicos; ATeC, Antidepresivos tetracíclicos; IMAO, Inhibidores de la monoamino oxidasa; NaSSA por sus siglas en inglés, Antidepresivos serotoninérgicos y noradrenérgicos específicos; AIRS, antagonista e inhibidor de la recaptación de serotonina. | | | | | | |

SNPs adicionales de importancia para los tratamientos antidepresivos y antipsicóticos, y el tratamiento por el consumo de tabaco y alcohol

| Gen | Marcador genético | Genotipos | Fármaco | Nivel de evidencia | Resultados |
|------|-------------------|-----------|-------------|--------------------|--|
| COMT | rs4680 | G/G | Fluvoxamina | 3 | Los pacientes con esquizofrenia pueden tener un menor riesgo para desarrollar síntomas extrapiramidales |
| COMT | rs4680 | G/G | Venlafaxina | 3 | Los pacientes con trastornos depresivos pueden tener un aumento de la respuesta pero los pacientes con trastornos de ansiedad pueden tener una disminución de la respuesta |
| COMT | rs4680 | G/G | Paroxetina | 3 | Los pacientes depresivos pueden tener una disminución de la respuesta o disminución de la mejoría |

Informe farmacogenómico - Psiquiatría

Tipo: Antipsicótico típico

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|---------------------------------|-----------------------------------|---------------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antipsicótico típico | | | | | | |
| Butirofenonas | Bromperidol | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Droperidol | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Haloperidol | UGTs, CYP3A4 | CYP1A2, CYP2D6, CYP3A5, SLC6A4, HTR2C | | ● | |
| Fenotiazinas con cadena lateral alifática | Clorpromazina | CYP2D6 | CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Levomepromazina | CYP3A4 | CYP1A2, CYP3A5 | | ● | |
| | Promazina | CYP1A2 | CYP3A4, CYP2C19, CYP2C9, CYP3A5 | | ● | |
| | Ciamemazina | CYP1A2 | CYP3A4, CYP2C9, CYP2C8, CYP3A5 | | ● | |
| Fenotiazinas con estructura piperazina | Flufenazina | CYP2D6 | | | | ● |
| | Perfenazina | CYP2D6 | | | | ● |
| | Proclorperazina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Fenotiazinas con estructura piperidina | Trifluoperazina | CYP1A2 | | | ● | |
| | Tioridazina | CYP2D6 | CYP1A2, CYP3A4, CYP2C19, CYP3A5 | | ● | |
| Fenotiazinas utilizadas como anti-histamínicos, sedantes, y antieméticos | Prometazina | CYP2D6 | SULTs | | ● | |
| Difenil-butil piperidina | Pimozida | CYP3A4, CYP2D6 | CYP1A2, CYP3A5 | | ● | |
| Derivado de tioxanteno | Tiotixeno | CYP1A2 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Zuclopentixol | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Tricíclicos | Loxapina | CYP1A2 | CYP3A4, CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |

Informe farmacogenómico - Psiquiatría

Tipo: Antipsicótico atípico

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---|------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antipsicótico atípico | | | | | | |
| Diazepinas, Oxazepinas, Tiazepinas y Oxepinas | Quetiapina | CYP3A4, CYP2D6 | CYP3A5, CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, SLC6A4 | | ● | |
| | Olanzapina | CYP1A2 | CYP2D6 | | ● | |
| | Asenapina | CYP1A2 | CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Clozapina | CYP1A2, CYP2D6 | CYP3A4, CYP2C9, CYP2C19, CYP3A5, CYP2A6, SLC6A3, SLC6A4, SLC1A1, HTR2C, DRD3 | | ● | |
| Derivados de indol | Sertindol | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Ziprasidona | CYP3A4 | AOX1, CYP3A5 | | ● | |
| | Lurasidona | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Benzamidas | Sulpirida | Excreción renal | | | ● | |
| | Amisulprida | Excreción renal | | | ● | |
| Otros antipsicóticos | Aripiprazol | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5, DRD3 | | ● | |
| | Risperidona | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5, ABCB1, SLC6A4, SLC1A1, HTR2A, HTR2C, DRD3 | | ● | |
| | Iloperidona | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Paliperidona | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Zotepina | CYP3A4 | CYP1A2, CYP3A5, CYP2D6 | | ● | |

SNPs adicionales de importancia para el tratamiento utilizando antipsicóticos y para el tratamiento del autismo

| Gen | Marcador genético | Genotipos | Fármaco | Nivel de evidencia | Resultados |
|------|-------------------|-----------|-------------|--------------------|---|
| COMT | rs4680 | G/G | Haloperidol | 3 | Los pacientes con esquizofrenia pueden tener un menor riesgo para desarrollar síntomas extrapiramidales |

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a los medicamentos.

Informe farmacogenómico - Neurología

Tipo: Fármacos prescritos para el tratamiento de la TDAH, medicamentos relacionadas

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---|----------------------------------|-----------------------------------|---|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Estimulantes anti TDAH | | | | | | |
| Anfetamina | Dextroanfetamina | Excreción renal, CYP2D6 | DBH, FMO3, GLYAT | | ● | |
| | Levoanfetamina | Excreción renal, CYP2D6 | FMO3 | | ● | |
| NDRI | Dexmetilfenidato | CYP2D6 | Excreción renal | | ● | |
| Psicoestimulantes | Lisdexanfetamina | Hidrólisis | CYP2D6, Excreción renal | | ● | |
| | Metilfenidato | CYP2D6 | Excreción renal, SLC6A2, SLC6A3, SLC6A4, DRD3 | | | ● |
| Anti TDAH no estimulantes | | | | | | |
| NERI | Atomoxetina | CYP2D6 | CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5, SLC6A2 | | ● | |
| Agonistas de los receptores alfa-2 adrenérgicos centrales | Clonidina | CYP2D6 | CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Antidepresivos | Bupropión | CYP2B6 | CYP2E1, CYP3A4, CYP2D6, CYP1A2, CYP3A5 | | | ● |
| | Imipramina | CYP1A2, CYP2D6 | CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5, UGT1A3, UGT1A4 | | ● | |
| | Desipramina | CYP2D6 | CYP1A2, CYP2C19 | | ● | |
| | Milnacipran | UGTs | Excreción renal | | ● | |
| | Reboxetina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Agente de promoción de la vigilia | Modafinilo | Hydrolysis, CYP2D6 | CYP1A2, CYP3A4, CYP2B6, CYP3A5 | | ● | |
| | Armodafinilo | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Anti-insomnio | | | | | | |
| Agonista del receptor de melatonina | Ramelteón | CYP1A2 | CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |

Abreviaturas: TDAH, Trastorno por Déficit de Atención con Hiperactividad; IRN, Inhibidores de la recaptación de la noradrenalina (o norepinefrina); IRDN, inhibidores de la recaptación de dopamina y noradrenalina.

Informe farmacogenómico - Neurología

Tipo: Medicamentos prescritos para el tratamiento de la epilepsia

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--------------------------|-------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antiepilépticos | | | | | | |
| Barbitúricos | Fenobarbital | CYP2C19 | ABCB1 | 🟡 | 🟢 | |
| Carbamatos | Felbamato | CYP3A4 | CYP2E1, CYP3A5 | | 🟢 | |
| Carboxamidas | Carbamazepina | CYP3A4 | CYP2C8, CYP2B6, UGT2B7, CYP1A2, CYP3A5, ABCB1, HLA-B*1502, HLA-A*3101, ABCC2 | | 🟢 | |
| Ácidos grasos | Tiagabina | CYP3A4 | CYP3A5, CYP1A2, CYP2D6, CYP2C19 | | 🟢 | |
| Derivados de la fructosa | Topiramato | Excreción renal | CYPs, UGTs | | 🟢 | |
| Análogos del GABA | Gabapentina | Excreción renal | | | 🟢 | |
| | Pregabalina | Excreción renal | | | 🟢 | |
| Hidantoínas | Fenitoína | CYP2C19 | CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, CYP2D6, ABCB1, EPHX1, HLA-B*1502 | | 🟢 | |
| | Mefenitoína | CYP2C19 | CYP2C8, CYP2C9, CYP2B6, CYP1A2, CYP2D6 | | 🟢 | |
| Oxazolidinadionas | Trimetadiona | CYP2C9 | CYP2E1, CYP3A4, CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Parametadiona | CYP2C9 | | | | 🟡 |
| Pirimidinadiona | Primidona | CYP2C9 | CYP2C19 | | 🟢 | |
| Pirrolidinas | Brivaracetam | CYP2C19, CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5, CYP2C8, CYP2B6 | | 🟢 | |
| | Levetiracetam | Excreción renal | | | 🟢 | |
| | Seletiracetam | Excreción renal | | | 🟢 | |
| Succinimidas | Etosuximida | CYP3A4 | CYP3A5, CYP2E1 | | 🟢 | |
| Sulfonamidas | Zonisamida | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | 🟢 | |
| Otros | Lacosamida | CYP2C9 | CYP2C19, CYP3A4 | | 🟢 | |
| | Perampanel | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |

Abreviaturas: GABA, ácido gamma-aminobutírico.

Informe farmacogenómico - Neurología

Tipo: Ansiolíticos, Hipnóticos, Sedantes, Anticonvulsivos, Relajantes musculares

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---|--------------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Ansiolíticos, Hipnóticos, Sedantes, Anticonvulsivos y Relajantes musculares | | | | | | |
| Benzodiazepinas de acción corta | Midazolam | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Triazolam | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Brotizolam | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| Benzodiazepinas de acción intermedia | Alprazolam | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Bromazepam | CYP1A2 | CYP2D6 | | 🟢 | |
| | Clobazam | CYP2C19 | CYP3A4, CYP3A5, CYP2B6 | | 🟢 | |
| | Flunitrazepam | CYP2C19 | CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, NAT2 | | 🟢 | |
| | Estazolam | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Clonazepam | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5, NAT2 | | 🟢 | |
| | Oxazepam-r | UGT2B7 | UGT1A9 | | 🟢 | |
| | Oxazepam-s | UGT2B15 | | | | 🟡 |
| | Quazepam | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Lormetazepam | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Lorazepam-r | UGT2B7 | | | 🟢 | |
| | Lorazepam-s | UGT2B15 | | | | 🟡 |
| | Benzodiazepinas de acción prolongada | Nitrazepam | CYP3A4 | CYP3A5, NAT2 | | 🟢 |
| Temazepam | | CYP2C19 | CYP3A4, CYP3A5, UGT2B7 | | 🟢 | |
| Diazepam | | CYP2C19, CYP3A4 | CYP3A5, CYP2B6, CYP1A2 | | 🟢 | |
| Clorazepato | | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| Clordiazepóxido | | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| Flurazepam | | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| Nordazepam | | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| Hipnóticos no benzodiazepínicos | Zolpidem | CYP3A4 | CYP3A5, CYP1A2, CYP2D6 | | 🟢 | |
| | Zaleplón | AOX1, CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Zopiclona | CYP3A4 | CYP2C8, CYP2C9, CYP3A5 | | 🟢 | |
| | Eszopiclona | CYP3A4 | CYP2E1, CYP3A5 | | 🟢 | |

Informe farmacogenómico - Neurología

Tipo: Medicamentos prescritos para el tratamiento de Alzheimer y Parkinson, fármacos relacionados

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|--------------------------------|-----------------------------------|--------------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Tratamiento de la enfermedad de Alzheimer | | | | | | |
| Inhibidor de la acetilcolinesterasa | Tacrina | CYP1A2 | CYP2D6 | | ● | |
| | Donepezilo | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Galantamina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| antagonistas del receptor NMDA | Memantina | Excreción renal | UGTs | | ● | |
| Tratamiento de la enfermedad de Parkinson & Tratamientos para la esclerosis múltiple | | | | | | |
| Precursor de la dopamina | Levodopa | AAAD | COMT, SLC22A1 | | ● | |
| Inhibidor de la MAO-B | Selegilina | CYP2B6 | CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5, CYP2A6, FMO3 | | | ⊘ |
| | Rasagilina | CYP1A2 | | | ● | |
| Agonistas del receptor de dopamina | Bromocriptina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Pramipexol | Excreción renal | DRD3 | | ● | |
| | Ropinirol | CYP1A2 | UGTs, Excreción renal | | ● | |
| Anticolinérgicos - Antimuscarínicos | Difenhidramina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5, UGT1A3, UGT1A4 | | ● | |
| Tratamiento de los trastornos del movimiento de tipo hiperkinético | Tetrabenazina | CYP2D6 | CYP1A2 | | ● | |
| Tratamientos para la esclerosis lateral amiotrófica | Riluzol | CYP1A2 | | | ● | |
| Antracenediona | Mitoxantrona | CYP2E1 | | | ● | |
| Modulador del receptor de esfingosina 1-fosfato | Siponimod | CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5 | | | ⊘ |
| Bloqueador selectivo de los canales de potasio dependientes de voltaje | Dalfampridina | Excreción renal | CYP2E1 | | ● | |

Abreviaturas: NMDA, N-metil-D-aspartato; COMT, Catecol-O-metiltransferasa.

SNP adicional de importancia para diferentes condiciones médicas y personalidad

| Gen | Marcador genético | Genotipos | Resultados |
|-------|-------------------|-----------|----------------------------|
| ABCG2 | rs2231142 | G/G | Aumento del riesgo de Gota |

Informe farmacogenómico - Infectología

Tipo: Antibióticos

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|--------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antibacterianos: inhibidores de la síntesis de proteínas 50S | | | | | | |
| Anfenicoles | Cloranfenicol | CYP2C9 | UGT2B7 | | | ⊘ |
| Lincosamidas | Clindamicina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Antibióticos | | | | | | |
| Macrólidos | Claritromicina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Eritromicina | CYP3A4 | | | ● | |
| | Telitromicina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Antibacterianos: inhibidores de ácidos nucleicos | | | | | | |
| Inhibidores de la DHFR sulfonamidas de acción corta | Sulfadimidina | NAT2 | Excreción renal | | | ⊘ |
| | Sulfapiridina | NAT2 | Excreción renal | | | ⊘ |
| Inhibidores de la DHFR sulfonamidas de acción intermedia | Sulfametoxazol | Excreción renal | NAT2, CYP2C9 | | | ⊘ |
| Inhibidores del ADN anaeróbicos/Nitroimidazol | Tinidazol | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Ornidazol | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidores de la ARN polimerasa dependiente de ADN | Rifampicina | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5, CYP2C19, CYP2A6, RE | | ● | |
| | Rifabutina | CYP3A4 | CYP1A2, CYP3A5 | | ● | |
| Otros fármacos contra micobacterias | Dapsona | CYP2E1 | NAT2, CYP3A4, CYP2C9, CYP3A5, CYP2D6, G6PD | | ● | |
| | Bedaquilina | CYP3A4 | CYP2C8, CYP2C19, CYP3A5 | | ● | |
| | Isoniazida | NAT2 | CYP2E1, Excreción renal | | | ⊘ |
| | Pirazinamida | AOX1, XDH | CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5, RE | | ● | |

Abreviaturas: DHFR, dihidrofolato sintasa.

Informe farmacogenómico - Infectología

Tipo: Antimaláricos, antihelmínticos, antimicóticos

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|---------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Antimaláricos | | | | | | |
| Aminoquinolinas | Cloroquina | CYP2C8 | CYP3A4, CYP3A5, G6PD | | ● | |
| | Hidroxicloroquina | CYP2D6 | CYP2C8, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Amodiaquina | CYP2C8 | | | ● | |
| | Primaquina | CYP2D6 | G6PD | | | ● |
| Metanolquinolinas | Quinina | CYP3A4, CYP2D6 | CYP2C19, CYP3A5, G6PD | | ● | |
| | Mefloquina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Artemisina y derivados | Artemisinina | CYP3A4 | CYP2B6, CYP3A5 | | ● | |
| | Artemeter | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Artesunato | CYP2A6 | | | | ● |
| | Arteéter | CYP3A4 | CYP2B6, CYP3A5 | | ● | |
| Biguanidas | Proguanil | CYP2C19 | | | ● | |
| Otros antimaláricos | Halofantrina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Pentamidina | CYP2C19 | CYP1A2, CYP2D6 | | ● | |
| Antihelmínticos | | | | | | |
| Benzimidazoles | Albendazol | CYP3A4 | CYP1A2, CYP3A5 | | ● | |
| Antimicóticos | | | | | | |
| Imidazoles | Ketoconazol | CYP3A4 | UGT1A1, CYP26A1 | | ● | |
| Triazoles | Itraconazol | CYP3A4 | | | ● | |
| | Voriconazol | CYP2C19 | CYP2C9, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Fluconazol | Excreción renal | | | ● | |
| Alilaminas | Terbinafina | CYP2C9 | CYP1A2, CYP3A4, CYP2C8, CYP2C19 | | ● | |

Informe farmacogenómico - Infectología

Tipo: Antirretroviral, antiviral

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|-------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Inhibidor de la proteasa de primera generación | Lopinavir | CYP3A4 | SLCO1B1, CYP3A5, ABCC1, ABCC2 | | ● | |
| | Ritonavir | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5, ABCC1 | | ● | |
| | Saquinavir | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Indinavir | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5, ABCC4 | | ● | |
| | Nelfinavir | CYP2C19 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Fosamprenavir | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidor de la proteasa de segunda generación | Atazanavir | CYP3A4 | CYP3A5, ABCB1 | | ● | |
| | Darunavir | CYP3A4 | CYP3A5, SLCO3A1 | | ● | |
| | Tipranavir | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| INNTR de 1.ª generación | Delavirdina | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |
| | Efavirenz | CYP2B6 | CYP2A6, ABCB1, SLCO3A1, ABCG2 | | | ● |
| INNTR de 2.ª generación | Nevirapina | CYP3A4 | CYP2B6, CYP3A5, ABCB1, SLCO3A1 | | ● | |
| | Etravirina | CYP3A4 | CYP2C9, CYP2C19, CYP3A5 | | ● | |
| | Rilpivirina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidores de la transcriptasa inversa análogos de los nucleósidos (INTI) | Zidovudina | UGT2B7 | Excreción renal, SLCO3A1, ABCC1, ABCC4 | | ● | |
| | Abacavir | ADH6 | UGT1A1, ADK, HLA-B*5701 | | ● | |
| Inhibidores de la neuraminidasa/fase de liberación | Zanamivir | Excreción renal | | | ● | |
| | Peramivir | Excreción renal | | | ● | |
| Antagonista del correceptor CCR5 | Maraviroc | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidores de proteasa del virus de la hepatitis C NS3/4A | Boceprevir | CYP3A4 | IFNL3, CYP3A5 | | ● | |
| | Telaprevir | CYP3A4 | CYP3A5, IFNL3 | | ● | |
| | Paritaprevir | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Simeprevir | CYP3A4 | CYP2C8, CYP2C19, CYP3A5, IFNL3 | | ● | |
| | Enfuvirtida | CYP2C19 | CYP2E1, CYP1A2 | | ● | |
| Otros antivirales | Raltegravir | UGT1A1 | SLCO1A2 | | | ● |
| | Elvitegravir | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Dolutegravir | UGT1A1, CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |

Abreviaturas: INNTR, inhibidores no nucleósidos de la transcriptasa inversa; CCR5, C-C receptor de quimiocina de tipo 5.

Informe farmacogenómico - Oncología, hematología

Tipo: Antineoplásicos I

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|------------------------------------|--------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Agentes alquilantes | | | | | | |
| Análogos de la mostaza nitrogenada | Ciclofosfamida | CYP2B6 | CYP2C19, CYP3A4, CYP2C9, CYP3A5, ALDH1A1, ABCC3 | 🟡 | | |
| | Ifosfamida | CYP2B6 | CYP3A4, CYP3A5 | 🟡 | | |
| Nitrosoureas | Carmustina | CYP1A2 | Excreción renal | | 🟢 | |
| Antimetabolitos | | | | | | |
| Análogos de ácido fólico | Metotrexato | Excreción renal | AOX1, SLC01B1, SLC19A1, ABCC1, ABCC2, ABCC3, ABCG2 | | 🟢 | |
| | Pemetrexed | Excreción renal | SLC19A1 | | 🟢 | |
| Análogos de purinas | Mercaptopurina | XO | TPMT, AOX1, SLC19A1 | | 🟢 | |
| | Tioguanina | HPRT1 | TPMT | | 🟢 | |
| | Cladribina | DCK | Excreción renal | | 🟢 | |
| | Clofarabina | DCK | Excreción renal | | 🟢 | |
| | Nelarabina | ADA | DCK, Excreción renal, XO | | 🟢 | |
| Análogos de pirimidina | Tegafur | CYP2A6 | DPYD, TYMS | | | 🟡 |

Informe farmacogenómico - Oncología, hematología

Tipo: Antineoplásicos II

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|------------------------------|-----------------------------------|---|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Alcaloides de plantas y otros productos naturales | | | | | | |
| Alcaloides de la vinca y análogos | Vincristina | CYP3A4 | CYP3A5, ABCC3 | | 🟢 | |
| | Vinblastina | CYP3A4 | CYP3A5 | | 🟢 | |
| Derivados de podofilotoxina | Etopósido | CYP3A4 | CYP3A5, CYP1A2, CYP2E1, ABCB1, UGT1A1 | | 🟢 | |
| | Tenipósido | CYP2C19 | CYP3A4, CYP3A5, ABCB1 | | 🟢 | |
| Taxanos | Paclitaxel | CYP2C8 | CYP3A4, CYP3A5, ABCB1, SLC29A1 | | 🟢 | |
| | Docetaxel | CYP3A4 | CYP3A5, EPHX1, SLC01B3, ABCC6 | | 🟢 | |
| Antibióticos citotóxicos y sustancias relacionadas | | | | | | |
| Antraciclinas y sustancias relacionadas | Doxorubicina | ALDH1A1, ABCB1, GSTP1, NQO1 | CYP3A4, CYP2B6, CYP3A5, CYP2C8, CYP2D6, ABCC2, ABCC3 | | 🟢 | |
| | Mitoxantrona | CYP2E1 | | | 🟢 | |
| Otros agentes antineoplásicos | | | | | | |
| Compuestos del platino | Cisplatino | Excreción renal, NQO1, GSTP1 | EPHX1, GSTM1, ABCB1, XPC, LRP2, SLC19A1, ABCC2, ABCC3 | | 🟢 | |
| Derivado de la camptotecina | Irinotecán | UGT1A1, CYP3A4 | CYP3A5, CYP2B6, SLC01B1, SLC01B3, ABCG2 | | | 🟡 |

Informe farmacogenómico - Oncología, hematología

Tipo: Antineoplásicos terapia dirigida I

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---|------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Inhibidor de la proteína de la quinasa (receptor) | | | | | | |
| Receptor del factor de crecimiento epidérmico (EGFR) | Erlotinib | CYP3A4 | CYP1A2, CYP3A5 | | ● | |
| | Gefitinib | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5, ABCG2 | | ● | |
| | Vandetanib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| EGFR y receptor del factor de crecimiento epidérmico (HER2) | Lapatinib | CYP3A4, CYP2C19 | CYP2C8, CYP3A5, HLA-DQA1*0201, HLA-DRB1*0701 | | ● | |
| | Neratinib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| C-KIT y PDGFR | Masitinib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| FLT3 | Lestaurtinib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| RET, VEGFR y EGFR | Vandetanib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| c-MET y VEGFR2 | Cabozantinib | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5 | | ● | |
| Múltiples objetivos (c-KIT, FGFR, PDGFR y VEGFR) | Axitinib | CYP3A4 | CYP1A2, CYP2C19, CYP3A5, UGT1A1 | | ● | |
| | Nintedanib | CYP1A2 | CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP2E1 | | ● | |
| | Pazopanib | CYP3A4, UGT1A1 | CYP1A2, CYP2C8, CYP3A5 | | ● | |
| | Ponatinib | CYP3A4 | CYP2C8, CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |
| | Regorafenib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Sorafenib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Sunitinib | CYP3A4 | CYP3A5, ABCG2 | | ● | |
| Toceranib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | | |
| Inhibidor de la proteína de la quinasa (no receptor) | | | | | | |
| BCR-ABL | Imatinib | CYP3A4 | CYP3A5, ABCB1, ABCG2 | | ● | |
| | Nilotinib | CYP3A4, UGT1A1 | CYP1A2, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, CYP3A5, ABCG2 | | ● | |
| | Dasatinib | CYP3A4 | CYP3A5, ABCG2 | | ● | |
| | Ponatinib | CYP3A4 | CYP2C8, CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |
| Src | Bosutinib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Quinasa de Janus | Lestaurtinib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Ruxolitinib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Pacritinib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Tofacitinib | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | ● | |

Informe farmacogenómico - Oncología, hematología

Tipo: Antineoplásicos terapia dirigida II

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---|------------------------------|-----------------------------------|---|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Inhibidor de la proteína de la quinasa (no receptor) | | | | | | |
| EML4-ALK | Ceritinib | CYP3A4 | CYP2C9, CYP3A5 | | ● | |
| | Crizotinib | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Tirosina quinasa de Bruton Inhibidor de BRAF (mutación positiva V600E) | Ibrutinib | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |
| | Dabrafenib | CYP2C8 | CYP3A4, CYP3A5, G6PD | | ● | |
| Otras terapias dirigidas | | | | | | |
| Inhibidores de mTOR | Sirolimus | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Everolimus | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5 | ○ | ● | |
| Inhibidor de la vía Hedgehog | Vismodegib | CYP2C9 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Antagonistas hormonales y agentes relacionados | | | | | | |
| Moduladores selectivos de los receptores estrogénicos (SERM) | Toremifeno | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |
| | Tamoxifeno | CYP2D6, CYP3A4, CYP2C9 | CYP3A5, CYP2B6, CYP2C19, CYP1A2, SULT1A1, F2, F5, ABCC2 | | ● | |
| SERD | Fulvestrant | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Antiandrógenos | Flutamida | CYP1A2 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Nilutamida | CYP2C19 | | | ● | |
| | Bicalutamida | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Enzalutamida | CYP2C8 | CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Inhibidores de la aromatasa | Anastrozol | CYP3A4 | CYP3A5, UGT1A4 | | ● | |
| | Letrozol | CYP3A4 | CYP2A6, CYP3A5 | | ● | |
| Otros antagonistas hormonales y agentes relacionados | Exemestano | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Abiraterona | CYP3A4 | CYP3A5, SULT2A1 | | ● | |
| Hematológicos | | | | | | |
| Agente estimulador de la trombopoyesis | Eltrombopag | CYP1A2 | CYP2C8, F5, SERPINC1 | | ● | |

Abreviaturas: C-KIT, proteína tirosina quinasa Kit; PDGFR, Receptor del factor de crecimiento derivado de plaquetas; FLT3, tirosina quinasa-3 simil Fms; RET, Protooncogén RET; VEGFR, Receptor del factor de crecimiento endotelial vascular; Src, proto-oncogén Src, proteína tirosina quinasa; EML4-ALK, proteína 4 asociada a microtúbulos equinodermos - quinasa de linfoma

Informe farmacogenómico - Trasplante de órganos

Tipo: Inmunosupresores, inmunomodulación

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|-------------------------------------|--------------------------------------|-----------------------------------|--|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Inmunosupresores | | | | | | |
| Antimetabolitos | Micofenolato mofetil | CYP3A4 | CYP3A5, CYP2C8, UGT2B7, SLC01B1, SLC01B3, ABCC2, HPRT1 | | ● | |
| | Azatioprina | XO | TPMT, AOX1 | | ● | |
| Inhibidores de calcineurina | Pimecrolimus | CYP3A4 | CYP3A5 | ● | | |
| | Tacrolimus | CYP3A5 | CYP3A4, ABCB1, UGT2B7 | ● | | |
| | Ciclosporina | CYP3A4 | CYP3A5, ABCB1, UGT2B7, ABCC2 | ● | | |
| Inhibidores de mTOR | Temsirolimus | CYP3A4 | CYP3A5 | ● | | |
| | Everolimus | CYP3A4 | CYP2C8, CYP3A5 | ● | | |
| Inmunomodulación | | | | | | |
| Inmunomodulación y anti-angiogénico | Pomalidomida | CYP1A2 | CYP3A4, CYP2C19, CYP2D6, CYP3A5 | | ● | |

Informe farmacogenómico - Anestesiología

Tipo: Anestésico, relajantes musculares

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|------------------------------------|---------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Anestésicos inhalados | | | | | | |
| Agentes inhalados | Enflurano | CYP2E1 | | | ● | |
| | Halotano | CYP2E1 | CYP3A4, CYP2A6, CYP3A5 | | ● | |
| | Isoflurano | CYP2E1 | CYP2B6 | | ● | |
| | Metoxiflurano | CYP2E1 | CYP1A2, CYP2C9, CYP2D6 | | ● | |
| | Sevoflurano | CYP2E1 | | | | ● |
| Agentes intravenosos (no opioides) | | | | | | |
| Barbitúricos | Hexobarbital | CYP2C19 | CYP2C9, CYP2E1, CYP1A2 | | ● | |
| | Tiamilal | CYP2C9 | | | | ● |
| Benzodiazepinas | Diazepam | CYP2C19, CYP3A4 | CYP3A5, CYP2B6, CYP1A2 | | ● | |
| | Lorazepam | UGT2B15 | UGT2B7 | | ● | |
| | Midazolam | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Otros anestésicos | Ketamina | CYP3A4 | CYP2B6, CYP2C9, CYP3A5 | | ● | |
| Relajantes del músculo esquelético | | | | | | |
| Relajantes musculares | Carisoprodol | CYP2C19 | | ● | | |
| | Ciclobenzaprina | CYP1A2 | CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Tizanidina | CYP1A2 | | | ● | |

Informe farmacogenómico - Urología

Tipo: Medicamentos prescritos para el tratamiento de la incontinencia, la disfunción eréctil y la hipertrofia prostática benigna

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|------------------------------|-----------------------------------|---------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Medicamentos para la frecuencia urinaria e incontinencia | | | | | | |
| Anticolinérgicos | Oxibutinina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |
| | Tolterodina | CYP2D6, CYP3A4 | CYP2C9, CYP3A5, CYP2C19 | | ✔ | |
| | Solifenacina | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |
| | Darifenacina | CYP2D6 | CYP3A4, CYP3A5 | | ✔ | |
| Medicamentos usados en la disfunción eréctil | | | | | | |
| Inhibidores de la fosfodiesterasa | Sildenafil | CYP3A4 | CYP2C9, CYP3A5 | | ✔ | |
| | Tadalafil | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |
| | Vardenafil | CYP3A4 | CYP2C9, CYP3A5 | | ✔ | |
| | Avanafil | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |
| | Udenafil | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |
| Medicamentos usados en la hipertrofia prostática benigna | | | | | | |
| Antagonistas alfa - adrenérgicos | Alfuzosina | CYP3A4 | CYP3A5, Excreción renal | | ✔ | |
| | Tamsulosina | CYP3A4 | CYP2D6, CYP3A5, Excreción renal | | ✔ | |
| | Silodosina | CYP3A4 | UGT2B7, CYP3A5 | | ✔ | |
| Inhibidores de la testosterona-5-alfa reductasa | Finasterida | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |
| | Dutasterida | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |

Informe farmacogenómico - Endocrinología

Tipo: Anticonceptivos, Andrógenos, Antiandrógenos, Glucocorticoides, Tiroides

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|--|---|-----------------------------------|--------------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Anticonceptivos hormonales | | | | | | |
| Estrógenos | Etinilestradiol | CYP3A4, CYP2C9 | CYP3A5, CYP2C19, CYP1A2, UGT1A1 | | ✔ | |
| | Estradiol | CYP1A2 | CYP3A4, CYP3A5, CYP2C8, UGT1A1 | | ✔ | |
| Progestágenos | Desogestrel | CYP3A4, HSD3B1 | CYP3A5, CYP2C9, CYP2C19, UGT1A1 | | ✔ | |
| | Dienogest | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |
| | Mestranol | CYP2C9 | | | | ⚠ |
| Anticonceptivos de emergencia | Levonorgestrel | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |
| | Ulipristal | CYP3A4 | CYP1A2, CYP2D6, CYP3A5 | | ✔ | |
| Andrógenos | | | | | | |
| Andrógeno derivado 3-oxoandrosteno (4) | Testosterona | CYP3A4, CYP19A1 | HSD3B2, CYP3A5, UGT2B15, SULTs | | ✔ | |
| Antiandrógenos | | | | | | |
| Antiandrógenos | Ciproterona | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |
| Otras hormonas sexuales y moduladores del sistema genital | | | | | | |
| Moduladores selectivos de los receptores estrogénicos (SERM) | Raloxifeno | UGT1A1 | | | | ⚠ |
| | Bazedoxifeno | UGT1A1 | | | | ⚠ |
| | Ospemifeno | CYP3A4 | CYP2C9, CYP3A5, CYP2C19, CYP2B6 | | ✔ | |
| Hormonas esteroides | | | | | | |
| Glucocorticoides | Dexametasona | CYP3A4 | CYP17A1, CYP3A5 | | ✔ | |
| | Cortisol (hidrocortisona) | CYP3A4 | CYP3A5 | | ✔ | |
| | Prednisona | HSD11B2 | CYP3A4, CYP3A5, SLC19A1, SULTs, UGTs | | ✔ | |
| Hormona tiroidea | | | | | | |
| Hormonas tiroideas | Levotiroxina | DIO2 | UGT1A1, SULTs | | ✔ | |
| | Liotironina | DIO2 | UGT1A1, SULTs | | ✔ | |

Hay MSRE adicionales (tamoxifeno y toremifeno) descritos con los antineoplásicos.

Informe farmacogenómico - Fármacos recreativas

Tipo: Alcohol, Barbitúricos, Benzodiazepinas, Cannabinoides, Cannabis sintéticas, Fármacos disociativas, Tabaco

| Clase de Fármacos | Sustancia | Mecanismos primarios involucrados | Otros mecanismos involucrados | Puede tener una eficacia disminuida | Use según las indicaciones | Puede haber un aumento de la toxicidad |
|---------------------------------------|--|-----------------------------------|--------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|--|
| Anfetaminas | 3,4-metilenodioximetanfetamina (MDMA) | Excreción renal, CYP2D6 | CYP1A2, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Metanfetamina | CYP2D6, Excreción renal | DBH, FMO3, ACSM1, GLYAT, DRD3 | | ● | |
| Barbitúricos | Amobarbital | CYP3A4 | CYP3A5, CYP2B6, CYP2C9, CYP2A6 | | ● | |
| | Fenobarbital | CYP2C19 | ABCB1 | ⊗ | | |
| Benzodiazepinas | Alprazolam | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| | Clonazepam | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5, NAT2 | | ● | |
| | Lorazepam | UGT2B15 | UGT2B7 | | ● | |
| | Diazepam | CYP2C19, CYP3A4 | CYP3A5, CYP2B6, CYP1A2 | | ● | |
| Cannabinoides y fármacos relacionadas | Cannabidiol (CBD) | CYP3A4 | CYP2C19, CYP3A5 | | ● | |
| | Delta-9-tetrahidrocannabinol (Δ9-THC) | CYP2C9 | CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| | Cannabinol (CBN) | CYP2C9 | CYP2C19, CYP3A4, CYP3A5 | | ● | |
| Cannabis sintéticas | JWH-018 | CYP1A2 | CYP2C9 | | ● | |
| | AM2201 | CYP1A2 | CYP2C9 | | ● | |
| Fármacos disociativas | Ketamina | CYP3A4 | CYP2B6, CYP2C9, CYP3A5 | | ● | |
| | Fenciclidina (PCP) | CYP3A4 | CYP3A5, CYP2A6, CYP1A2 | | ● | |
| Derivados de ergolina | Dietilamida del ácido lisérgico (LSD): | CYP3A4 | CYP3A5 | | ● | |
| Tabaco | Nicotina | CYP2A6 | UGT2B7, CYP2B6 | | | ⊗ |

Resumen de los resultados farmacogenéticos, incluido el genotipado de SNPs (rs), para compatibilidad con las guías CPIC (ver más abajo) y la literatura médica

| Gen | Haplotype (si se conoce) | Fenotipo esperado | Marcador genético | Genotipos | Gen | Haplotype (si se conoce) | Fenotipo esperado | Marcador genético | Genotipos |
|------------|--------------------------|--------------------------|---------------------|-----------------------|-------------|--------------------------|----------------------------|-----------------------|-----------|
| CYP1A1 | *1/*1 | Metabolizador normal | rs1048943 | A/A | CYP2C19 | *1A/*17 | Metabolizador Rápido | rs3758581 | G/A |
| | | | rs1800031 | T/T | | | | rs4244285 | G/G |
| | | | rs1799814 | C/C | | | | rs4986893 | G/G |
| | | | rs41279188 | C/C | | | | rs28399504 | A/A |
| | | | rs56313657 | G/G | | | | rs56337013 | C/C |
| | | | rs72547510 | -/- | | | | rs72552267 | G/G |
| rs72547509 | T/T | rs72558186 | T/T | | | | | | |
| CYP1A2 | *1A/*1F | Metabolizador normal | rs12720461 | C/C | | | | rs41291556 | T/T |
| | | | rs762551 | C/A | | | | rs55640102 | A/A |
| | | | rs56107638 | G/G | | | | rs12248560 | C/T |
| CYP2A6 | *1A/*9 | Metabolizador intermedio | CYP2A6_A7conversion | | | | | rs1080985 | G/C |
| | | | rs1801272 | T/T | | | | rs35742686 | A/A |
| | | | rs5031017 | G/G | | | | rs3892097 | G/G |
| | | | rs4986891 | G/G | | | | CYP2D6_CNVs | 2 |
| | | | rs5031016 | T/T | | | | rs5030655 | T/T |
| | | | rs28399468 | G/G | | | | rs5030867 | A/A |
| | | | rs28399433 | G/T | | | | rs5030865 | G/G |
| | | | rs28399447 | T/T | | | | rs5030865 | AAG/AAG |
| | | | rs28399454 | G/G | rs1065852 | C/C | | | |
| | | | rs28399444 | AA/AA | rs201377835 | G/G | | | |
| CYP2B6 | *6/*6 | Metabolizador intermedio | rs3745274 | T/T | CYP2D6 | *2A/*41 | Metabolizador normal | rs5030862 | G/G |
| | | | rs12721655 | A/A | | | | rs28371706 | C/C |
| | | | rs8192709 | C/C | | | | rs765776661 | -/- |
| | | | rs28399499 | T/T | | | | rs72549353 | AACT/AACT |
| | | | rs34097093 | C/C | | | | rs72549354 | -/- |
| CYP2C8 | *1/*1 | Metabolizador normal | rs11572103 | A/A | | | | rs72549352 | -/- |
| | | | rs11572080 | G/G | | | | CYP2D7/2D6 hybrid *36 | T/T |
| | | | rs10509681 | T/T | | | | rs72549351 | GACT/GACT |
| | | | rs1058930 | C/C | | | | rs72549356 | -/- |
| | | | rs72558196 | A/A | | | | rs28371725 | A/G |
| | | | rs72558195 | C/C | | | | rs72549346 | -/- |
| | | | rs1799853 | C/C | | | | rs72549349 | G/G |
| CYP2C9 | *1/*3 | Metabolizador intermedio | rs1057910 | C/A | CYP2E1 | *1/*7 | Metabolizador normal | rs147960066 | C/C |
| | | | rs56165452 | T/T | | | | rs72559710 | G/G |
| | | | rs28371686 | C/C | | | | rs2070673 | T/A |
| | | | rs9332131 | A/A | CYP3A4 | *1/*1 | Metabolizador normal | rs55785340 | T/T |
| | | | rs7900194 | G/G | | | | rs4646438 | -/- |
| | | | rs2256871 | A/A | | | | rs67666821 | -/- |
| | | | rs9332130 | A/A | | | | rs35599367 | C/C |
| | | | rs28371685 | C/C | | | | rs776746 | T/T |
| | | | rs9332239 | C/C | CYP3A5 | *1A/*1A | Metabolizador normal | rs55965422 | T/T |
| | | | rs72558187 | T/T | | | | rs10264272 | G/G |
| | | | rs72558190 | C/C | | | | rs41303343 | -/- |
| | | | rs72558188 | AGAAATGGAA/AGAAATGGAA | | | | rs41279854 | T/T |
| | | | rs9332094 | T/T | VKORC1 | H7/H7 | Resistencia a la warfarina | rs9934438 | C/C |

Resumen de los resultados farmacogenéticos, incluido el genotipado de SNPs (rs), para compatibilidad con las guías CPIC (ver más abajo) y la literatura médica

| Gen | Haplotipo (si se conoce) | Fenotipo esperado | Marcador genético | Genotipos | Gen | Haplotipo (si se conoce) | Fenotipo esperado | Marcador genético | Genotipos |
|---------|--------------------------|----------------------------|-------------------|-------------------|---------|---|--------------------------|-------------------|-----------|
| VKORC1 | H7/H7 | Resistencia a la warfarina | rs9934438 | C/C | ABCG2 | *1/*1 | Función normal | rs2231142 | G/G |
| | | | rs9923231 | C/C | | | | rs7252713 | C/C |
| | | | rs7294 | T/T | | | | rs9282861 | G/G |
| | | | rs17708472 | C/C | | | | SULT1A1 | *3/*3 |
| SLC15A2 | *1/*1 | Función normal | rs1143672 | G/G | NAT1 | *4/*11 | Acetilador normal | rs72547527 | G/G |
| | | | rs2293616 | G/G | | | | rs55793712 | A/A |
| | | | rs2257212 | C/C | | | | rs4986989 | A/T |
| | | | rs1143671 | C/C | | | | rs4986782 | G/G |
| | | | rs12208357 | C/C | | | | rs5030839 | C/C |
| SLC22A1 | *420Del/*420Del | Función baja | rs55918055 | T/T | NAT2 | *5B/*6A or *5A/*6C or *6B/*5G or *12C/*5J | Acetilador lento | rs56379106 | C/C |
| | | | rs36103319 | G/G | | | | rs56318881 | C/C |
| | | | rs4646277 | C/C | | | | rs56172717 | A/A |
| | | | rs4646278 | C/C | | | | rs1801280 | T/C |
| | | | rs2282143 | C/C | | | | rs1799930 | G/A |
| | | | rs34130495 | G/G | | | | rs1799931 | G/G |
| | | | rs628031 | G/G | | | | rs1799929 | C/T |
| | | | rs72552763 | GAT/- | | | | rs1208 | A/G |
| | | | rs4646281 | AAGTTGGT/AAGTTGGT | | | | rs1041983 | C/T |
| | | | rs34305973 | T/T | | | | rs1801279 | G/G |
| | | | rs35167514 | A/A | | | | rs1805158 | C/C |
| | | | rs34059508 | G/G | | | | rs1800462 | G/G |
| | | | rs8177504 | C/C | | | | rs1800460 | G/G |
| SLC22A2 | *1/*270A | Función normal | rs8177508 | A/A | TPMT | *1/*1 | Metabolizador normal | rs1142345 | A/A |
| | | | rs316019 | G/T | | | | rs1800584 | G/G |
| | | | rs8177516 | C/C | | | | rs56161402 | G/G |
| | | | rs8177517 | A/A | | | | rs4680 | G/G |
| SLC22A6 | *1/*1 | Función normal | rs11568626 | G/G | COMT | | | rs165599 | G/G |
| | | | rs2306283 | A/A | | | | rs1737865 | A/G |
| | | | rs56101265 | T/T | | | | rs1695 | A/A |
| | | | rs56061388 | T/T | | | | rs1138272 | C/C |
| | | | rs72559745 | A/A | | | | rs4148323 | G/G |
| SLCO1B1 | *1A/*1A | Función normal | rs4149056 | T/T | GSTP1 | *1A/*1A | Metabolizador normal | rs34993780 | T/T |
| | | | rs55901008 | T/T | | | | rs35350960 | C/C |
| | | | rs59502379 | G/G | | | | rs55750087 | C/C |
| | | | rs56199088 | A/A | | | | rs4124874 | G/G |
| | | | rs55737008 | A/A | | | | rs7662029 | G/G |
| | | | rs4149117 | G/G | | | | rs7668258 | C/C |
| SLCO1B3 | *233I/*233I | Función baja | rs7311358 | A/A | UGT2B7 | *1a/*1a | Metabolizador normal | rs1902023 | A/A |
| | | | rs2306168 | C/C | | | | | |
| SLCO2B1 | *1/*1 | Función normal | rs1045642 | G/A | UGT2B15 | *2/*2 | Metabolizador intermedio | | |
| ABCB1 | *1/*2 | Función intermedia | rs2032582 | | DPYD | *1/*2A | Metabolizador intermedio | rs3918290 | C/T |
| | | | rs1128503 | G/A | | | | rs72549309 | TCAT/TCAT |
| | | | rs3213619 | T/T | | | | rs1801266 | C/C |
| | | | rs717620 | C/C | | | | rs1801265 | T/T |
| | | | rs2273697 | G/G | | | | rs1801267 | C/C |
| ABCC2 | *1/*1324I | Función intermedia | rs56220353 | C/C | | | | rs1801268 | G/G |
| | | | rs56199535 | C/C | | | | | |
| | | | rs3740066 | C/T | | | | | |

Medicamentos afectados por los resultados genéticos del paciente

Información clínica para rs2231142 (ABCG2)

Alopurinol y gota

Genotipos: G/G

Evidencia Eficacia nivel 2B

Los pacientes con gota pueden tener una mejor respuesta cuando se tratan con alopurinol que los pacientes con genotipo GT o TT.
-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1447982582>

Información clínica para CYP2C19*1, *2, *3, *4, *5, *6, *8

Clopidogrel

Haplotipo: *1A/*17

Evidencia Eficacia nivel 1A,
Toxicidad/ADR

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

Información clínica para rs4149056 (SLCO1B1)

Simvastatina, enfermedades musculares y miopatía Central Core

Genotipos: T/T

Evidencia Nivel 1A
Toxicidad/ADR

Los pacientes pueden tener un menor riesgo de miopatía relacionada con la simvastatina que los pacientes con genotipo CC o TC.
-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655384011>

Información clínica para CYP2C9*1, *2, *3

Warfarina, enfermedades cardiovasculares

Haplotipo: *1/*3

Evidencia Dosis nivel 1A

Los pacientes pueden requerir una dosis más baja de warfarina comparada con los pacientes con el diplotipo *1/*1.
-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981238341>

Información clínica para rs9923231 (VKORC1)

Warfarina

Genotipos: C/C

Evidencia Dosis nivel 1A

Los pacientes pueden requerir una dosis mayor de warfarina en comparación con los pacientes con genotipo CT o TT.
-- <https://www.pharmgkb.org/variant/rs9923231?previousQuery=rs9923231>

Información clínica para rs7294 (VKORC1)

Warfarina

Genotipos: T/T

Evidencia Dosis nivel 1B

Los pacientes tratados con warfarina pueden requerir una dosis más alta que los pacientes con genotipo CC.
-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655384733>

Información clínica para rs1045642 (ABCB1)

Digoxina

Genotipos: G/A

Evidencia Nivel 2A

Los pacientes pueden presentar disminución del metabolismo y aumento de la concentración en suero de digoxina en comparación con los pacientes con genotipo GG.
-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981204372>

Información clínica para rs2032582 (ABCB1)

Simvastatina e hipercolesterolemia

Evidencia Eficacia nivel 2A

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1150414901>

Información clínica para rs4149056 (SLCO1B1)

Cerivastatina y rabdomiolisis

Genotipos: T/T

Evidencia Nivel 2A
Toxicidad/ADR

Los pacientes pueden tener un riesgo más bajo de rabdomiólisis relacionada con cerivastatina que los pacientes con genotipo CC o TC. Cerivastatina fue retirada del mercado a la luz de 52 muertes atribuidas a rabdomiolisis relacionada con un medicamento que condujo a insuficiencia renal.
-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981344897>

Información clínica para rs4149056 (SLCO1B1)**Pravastatina****Genotipos: T/T**Evidencia Nivel 2A
Metabolismo/PK

Los pacientes pueden tener concentraciones plasmáticas reducidas de pravastatina en comparación con los pacientes con genotipo CC o CT.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981345293>**Información clínica para rs4149056 (SLCO1B1)****Rosuvastatina e hipercolesterolemia****Genotipos: T/T**

Evidencia Nivel 2A

Los pacientes pueden tener concentraciones plasmáticas más bajas de rosuvastatina que los pacientes con genotipo CC. No se observó ninguna asociación entre los genotipos de esta variante y los cambios en los niveles de colesterol LDL en respuesta al tratamiento con rosuvastatina.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981345350>**Información clínica para rs7294 (VKORC1)****Acenocumarol y fenprocumona****Genotipos: T/T**

Evidencia Dosis nivel 2A

Los pacientes pueden requerir una dosis aumentada de fenprocumona o acenocumarol en comparación con los pacientes con genotipo CT o CC, aunque esto se contradujo en algunos estudios.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1445585748>**Información clínica para rs2231142 (ABCG2)****Rosuvastatina, hipercolesterolemia e infarto de miocardio****Genotipos: G/G**

Evidencia Eficacia nivel 2B

Los pacientes tratados con rosuvastatina 1) pueden tener concentraciones plasmáticas más bajas de rosuvastatina 2) pueden tener una respuesta reducida al tratamiento como resultado de una reducción más baja del colesterol LDL que los pacientes con genotipo TT.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1154221922>**Información clínica para rs1045642 (ABCB1)****Ondansetrón****Genotipos: G/A**

Evidencia Eficacia nivel 2A

Los pacientes pueden tener más probabilidades de náuseas y vómitos poco después de ser tratados con ondansetrón que los pacientes con genotipo AA.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183632195>**Información clínica para rs2032582 (ABCB1)****Ondansetrón**

Evidencia Eficacia nivel 2A

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183632200>**Información clínica para rs10509681 (CYP2C8)****Rosiglitazona****Genotipos: T/T**

Evidencia Dosis nivel 2A

Los pacientes pueden tener un metabolismo disminuido de la rosiglitazona, una modificación mayor de la HbA1c y un mayor riesgo de edema que los pacientes con genotipo CC (CYP2C8*3/*3) o CT (CYP2C8*3/*1). Un estudio no encontró ninguna asociación con los niveles de glucosa en sangre.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/655384653>**Información clínica para CYP2C19*1, *2, *3****Sertralina y trastorno depresivo mayor****Haplotipo: *1A/*17**Evidencia Nivel 1A
Metabolismo/PK-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183619004>**Información clínica para CYP2C19*1, *17, *2, *3, *4****Citalopram, escitalopram y trastorno depresivo mayor****Haplotipo: *1A/*17** Evidencia Eficacia nivel 1A,
Toxicidad/ADR

Los pacientes tratados con citalopram o escitalopram pueden presentar una/un aumento/o aclaramiento/metabolismo de la medicina en comparación con los pacientes con genotipo *1/*1 de CYP2C19.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1183620386>**Información clínica para rs1902023 (UGT2B15)****Lorazepam y oxazepam****Genotipos: A/A**

Evidencia Nivel 2B

Las personas pueden tener aclaramiento disminuido de oxazepam o lorazepam en comparación con las personas con genotipo CC.

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

Información clínica para CYP2C19*1, *17, *2, *3**Voriconazol y micosis****Haplotipo: *1A/*17****Evidencia Nivel 1B
Metabolismo/PK**

Los pacientes pueden presentar metabolismo aumentado del voriconazol comparado con los pacientes con el diplotipo *1/*1 de CYP2C19 (metabolizadores extensivos), los diplotipos *1/*2 o *1/*3 de CYP2C19 (metabolizadores intermedios/heterocigotos extensivos), o los diplotipos *2/*2, *2/*3 o *3/*3 de CYP2C19 (metabolizadores lentos) o pueden tener metabolismo reducido comparado con pacientes con el diplotipo *17/*17 de CYP2C19 (metabolizadores ultrarápidos). Aunque muchos estudios no han encontrado ninguna correlación, la mayoría de ellos tienen una correlación.

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

Información clínica para rs1045642 (ABCB1)**Nevirapina e infecciones por VIH****Haplotipo: *1/*2****Evidencia Nivel 2A
Toxicidad/ADR**

Los pacientes con infección por VIH-1 que son tratados con nevirapina pueden presentar un riesgo disminuido, pero no ausente, de hepatotoxicidad por nevirapina en comparación con los pacientes con genotipo GG, no está claro cuál es la influencia de un alelo A con alelo G.

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

Información clínica para rs3745274 (CYP2B6)**Nevirapina e infecciones por VIH****Genotipos: T/T****Evidencia Nivel 2A**

Los pacientes infectados por el VIH pueden presentar disminución de y mayor exposición a la nevirapina en comparación con los pacientes con genotipo GG.

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

Información clínica para rs28399499 (CYP2B6)**Nevirapina y VIH****Genotipos: T/T****Evidencia Nivel 2A**

Los pacientes pueden tener menor exposición al fármaco en el plasma cuando se tratan con nevirapina en comparación con los pacientes con genotipo CC o CT.

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

Información clínica para rs28399499 (CYP2B6)**Efavirenz y VIH****Genotipos: T/T****Evidencia Nivel 2A
Metabolismo/PK**

Cuando se trata con efavirenz, los pacientes pueden tener una menor exposición del fármaco al plasma en comparación con los pacientes con genotipo CC o CT.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/981201844>

Información clínica para NAT2*12, NAT2*13, NAT2*14, NAT2*4, NAT2*5, NAT2*6, NAT2*7**Isoniazida y tuberculosis****Haplotipo: *5B/*6A
or *5A/*6C or
*6B/*5G or
*12C/*5J****Evidencia Nivel 2A**

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/982030222>

Información clínica para rs3918290 (DPYD)**Capecitabina, fluorouracilo, análogos de pirimidina, tegafur y neoplasias****Genotipos: C/T****Evidencia Nivel 1A
Toxicidad/ADR,
Metabolismo/PK**

Los pacientes oncológicos tratados con quimioterapia a base de fluoropirimidina pueden presentar 1) deficiencia de DPYD y disminución del aclaramiento de fármacos fluoropirimidínicos y 2) estar en riesgo de toxicidad por fármacos graves o incluso mortales, en comparación con los pacientes con genotipo CC (DPYD *1/*1). La fluoropirimidina se utiliza a menudo en quimioterapia de combinación, como FOLFOX (fluorouracilo, leucovorin y oxaliplatino), FOLFIRI (fluorouracilo, leucovorin e irinotecano) o FEC (fluorouracilo, epirubicina y ciclofosfamida) o con otros medicamentos, como bevacizumab, cetuximab, raltitrexed. La combinación y liberación de la fármaco pueden afectar el riesgo de toxicidad.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/827843617>

Información clínica para TPMT*1, *2, *3A, *3B, *3C, *4**Azatioprina, mercaptopurina, análogos de purina y tioguanina****Haplotipo: *1/*1****Evidencia Nivel 1A
Toxicidad/ADR**

Los pacientes tratados con productos de tiopurina y análogos de purina : 1) pueden presentar un aumento de la inactivación de tiopurina debido a la actividad normal de TPMT, y 2) pueden presentar un riesgo reducido de toxicidad, Cuando se toman fármacos de tiopurina y análogos de purina en comparación con los pacientes con un alelo no funcional (por ejemplo, *2, *3A, *3B, *3C, *4). Los pacientes con el genotipo *1/*1 pueden todavía estar en riesgo de toxicidad, cuando toman medicaciones tiopurinas y análogos de la purina sobre la base de sus genotipos.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1184648909>

Información clínica para rs1695 (GSTP1)**Compuestos de platino y neoplasias****Genotipos: A/A**Evidencia Nivel 2A
Toxicidad/ADR

Los pacientes oncológicos tratados con medicamentos a base de platino pueden presentar el mayor riesgo de toxicidad en comparación con los pacientes con genotipo AG o GG.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/637880221>

Información clínica para rs1045642 (ABCB1)**Metotrexato, linfoma de Burkitt, toxicidad a fármacos, linfoma de células T, leucemia-linfoma linfoblástica de células precursoras y hepatotoxicidad por fármacos****Haplotipo: *1/*2**Evidencia Nivel 2A
Toxicidad/ADR

Los pacientes con linfoma o leucemia que son tratados con metotrexato pueden presentar un mayor riesgo de toxicidad que los pacientes con genotipo DD o un menor riesgo de toxicidad que los pacientes con genotipo AA.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/1296599132>

Información clínica para rs1695 (GSTP1)**Fluorouracilo, oxaliplatino y neoplasias colorrectales****Genotipos: A/A**

Evidencia Eficacia nivel 2A

Los pacientes con cáncer colorrectal que son tratados con fluorouracilo y oxaliplatino pueden tener una menor cantidad de tratamiento (menor respuesta, menor tiempo de supervivencia global, mayor riesgo de muerte) que los pacientes con genotipo GG.

-- <https://www.pharmgkb.org/clinicalAnnotation/827847788>

Información clínica para rs1695 (GSTP1)**Ciclofosfamida, epirubicina y neoplasias de mama****Genotipos: A/A**Evidencia Nivel 2A
Toxicidad/ADR

Los pacientes con neoplasias mamarias que son tratados con ciclofosfamida y epirubicina pueden tener 1) mayor respuesta al fármaco 2) menor gravedad de toxicidad en comparación con los pacientes con genotipo GG. Algunos Los pacientes fueron tratados adicionalmente con fluorouracilo.

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

Información clínica para rs4148323 (UGT1A1)**SN-38 y neoplasias****Genotipos: G/G**

Evidencia Nivel 2A

Los pacientes con cáncer pueden presentar un aumento del metabolismo de SN-38 cuando se tratan con irinotecán en comparación con los pacientes con genotipo AA. SN-38 es el metabolito activo de irinotecano y es glucuronidato de UGT1A1. Un estudio in vitro encontró un aumento de la actividad enzimática para el alelo G en comparación con el alelo A.

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

Información clínica para rs4148323 (UGT1A1)**Irinotecán y neoplasias****Genotipos: G/G**

Evidencia Nivel 2A

Los pacientes de cáncer tratados con regímenes basados en irinotecano pueden presentar un riesgo menor de neutropenia en comparación con los pacientes con genotipo AA.

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

Información clínica para rs776746 (CYP3A5)**Tacrolimus, trasplante de corazón, trasplante de células madre hematopoyéticas, trasplante renal y trasplante de pulmón****Genotipos: T/T**Evidencia Dosis nivel 1A,
Metabolismo/PK

Los pacientes que reciben un trasplante de riñón, corazón, pulmón o células madre hematopoyéticas o tienen otras enfermedades, que se tratan con tacrolimus pueden presentar aumento del metabolismo de tacrolimus, lo que implica una disminución de la exposición y puede requerir una dosis más alta que los pacientes con genotipo CC.

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

Información clínica para rs776746 (CYP3A5)**Tacrolimus y trasplante hepático****Genotipos: T/T**Evidencia Dosis nivel 2A,
Metabolismo/PK

Los pacientes que reciben trasplante de hígado de un donante con genotipo TT pueden tener un aumento del metabolismo de tacrolimus, lo que da lugar a una reducción de la exposición y puede requerir una dosis mayor que los pacientes que reciben un trasplante de hígado de un donante con genotipo CC (*3/*3).

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

Información clínica para rs776746 (CYP3A5)

Tacrolimus y rechazo de trasplantes

Genotipos: *T/T*

Evidencia Eficacia nivel 2A

Los pacientes que reciben trasplantes de riñón o células madre hematopoyéticas que son tratados con tacrolimus pueden presentar un mayor riesgo de rechazo de trasplante que los pacientes con genotipo CC.

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

Información clínica para rs776746 (CYP3A5)

Sirolimus y trasplante

Genotipos: *T/T*

Evidencia Dosis nivel 2A

Los pacientes que reciben trasplantes pueden tener un metabolismo aumentado de sirolimus y requerir una dosis mayor que los pacientes con genotipo.

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

Información clínica para rs4680 (COMT)

Trastorno por consumo de tabaco y nicotina

Genotipos: *G/G*

Evidencia Eficacia nivel 2A

Los pacientes tratados con terapia de reemplazo de nicotina pueden tener una menor probabilidad de dejar de fumar y un mayor riesgo de recaída que los pacientes con genotipo AA. Sin embargo, hay evidencia de cierta contradicción.

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

Riesgo de problemas de laboratorio ya sea por errores técnicos o de laboratorio

Existen procedimientos estándares eficaces en el laboratorio de pruebas para proteger y evitar problemas técnicos y/u operativos aunque todavía existe el riesgo de que estos puedan producirse. Los errores pueden ocurrir debido a una inadecuada recolección de la muestra por los pacientes y/o los médicos. El daño a la muestra puede ocurrir durante el transporte debido a cuestiones tales como el papeleo inadecuado, el mal etiquetado, el mal envasado, dirección errónea, pérdida o retraso en la recepción de la muestra en el laboratorio de pruebas de certificación, etc. Los problemas que pueden impedir la obtención de resultados en el laboratorio incluyen, pero no se limitan a: la contaminación de la muestra de ADN; errores de prueba ya sea humana o del sistema; resultados que no pueden ser interpretados; etiquetado incorrecto de muestra de ADN.

Cuando se encuentren estos problemas, el laboratorio podrá solicitar una nueva muestra. A veces, a pesar de que se vuelve a repetir la prueba, no se garantiza que la obtención de resultados.

Es posible que, en algunas ocasiones, no se obtengan resultados exactos de las más de 260 variantes genéticas examinadas por motivos como, por ejemplo, una baja calidad o cantidad del ADN obtenido de una muestra. En ciertos casos, este no tiene ningún efecto sobre la predicción del fenotipo, mientras que, en otros, indicará que la predicción está alterada. También es posible que una pequeña proporción de variantes sea analizada de forma correcta, llevando a una predicción inexacta del efecto de los medicamentos. En los casos en que se sospeche que las pruebas son inexactas, se recomienda proceder a una repetición o una ampliación de las pruebas. La prueba farmacogenética solo examina los efectos genéticos sobre la actividad del fármaco; no puede detectar ni predecir enfermedades genéticas u otras condiciones fuera de este espectro.

Limitaciones

Las pruebas de PGx principalmente proporcionan predicciones basadas en la evidencia de cómo el perfil genético del individuo evaluado puede afectar la reacción a ciertos medicamentos. También puede revelar una respuesta posiblemente alterada a una dieta seleccionada, ejercicio o factores nutricionales, y / o los riesgos de ciertas afecciones de salud comunes, y / o información relacionada con los ancestros cercanos o antiguos de la persona evaluada. **Según los resultados de las pruebas PGx, los pacientes no deben realizar cambios en la atención médica [incluidos, entre otros, los cambios en la dosis o frecuencia de la medicación, la dieta y / o los regímenes de ejercicio o la planificación del embarazo] sin el previo asesoramiento y consulta con un profesional de la salud.**

La genética es una ciencia en evolución. Los actuales protocolos de prueba y los resultados se basan en técnicas que aún están en evolución desde la información y las pruebas actuales/existentes conocidas en este momento.

En el futuro, las nuevas variantes genéticas pueden ser identificadas o pueden realizarse más investigaciones acerca de la importancia de las variantes genéticas identificadas actualmente que impulsen cambios en la interpretación de los resultados obtenidos previamente en las pruebas genéticas. Las pruebas actuales pueden no incluir la identificación de ciertas variantes asociadas con: la dieta, el ejercicio o la nutrición; enfermedad; y/o, la respuesta a los fármacos debido a estos problemas.

Los factores como la edad, la dieta, la etnia, los antecedentes familiares y/o personales de salud, que no están directamente relacionados con la genética, también pueden afectar la probabilidad de desarrollar ciertas condiciones o exhibir ciertas reacciones a fármacos. Por lo tanto, los pacientes pueden no siempre exhibir la respuesta esperada al fármaco o ajustada a los resultados de las pruebas genéticas.

Las asociaciones genéticas de determinadas patologías, en particular las relacionadas con la dieta y el ejercicio, se han observado/estudiado solamente en las poblaciones caucásicas. Esta limitación significa que las interpretaciones y recomendaciones se hacen en el contexto solamente de la población caucásica ya que los estudios y los resultados pueden no ser relevantes en individuos de etnicidad no caucásica o mixta.

Los profesionales sanitarios pueden recomendar pruebas adicionales, las cuales deberían llevarse a cabo en un laboratorio independiente o consultando con un grupo en el exterior, o un asesor genético independiente o profesional de la salud.

Ejemplos de diferentes niveles de evidencia para los SNPs de farmacogenómica

| Nivel de evidencia | Marcador genético | Gen | Fármacos |
|--------------------|-------------------|---------|--|
| 1A | rs1142345 | TPMT | Azatioprina, Mercaptopurina, Tioguanina |
| 1A | rs3918290 | DPYD | Fluorouracilo, Capecitabina, Tegafur, Análogos de Pirimidina |
| 1A | rs16947 | CYP2D6 | Amitriptilina, Codeína, Nortriptilina, Paroxetina |
| 1A | rs9923231 | VKORC1 | Warfarina |
| 1A | rs4149056 | SLCO1B1 | Simvastatina |
| 1B | rs16947 | CYP2D6 | Tramadol |
| 1B | rs9923231 | VKORC1 | Acenocumarol |
| 2A | rs1801280 | NAT2 | Isoniazida |
| 2A | rs16947 | CYP2D6 | Flecainida, Doxepina, Desipramina, Atomoxetina, Risperidona, Clomipramina, Imipramina, Venlafaxina |
| 2A | rs4149056 | SLCO1B1 | Cerivastatina, Pravastatina, Rosuvastatina |
| 2A | rs1045642 | ABCB1 | Digoxina, Nevirapina, Metotrexato |
| 3 | rs9282861 | SULT1A1 | Estrógenos conjugados |
| 3 | rs16947 | CYP2D6 | Timolol, Carvedilol, Haloperidol, Aripiprazol, Metoprolol, Citalopram, Escitalopram, Tamoxifeno |
| 3 | rs9923231 | VKORC1 | Fenprocumona |
| 3 | rs4149056 | SLCO1B1 | Repaglinida, Irinotecán, Micofenolato mofetil, Atorvastatina, Metotrexato, Olmesartán |
| 3 | rs1045642 | ABCB1 | Paclitaxel, Fenitoína, Fluorouracilo, Dicloxacilina, Capecitabina, Nortriptilina, Oxaliplatin, Verapamilo, Fexofenadina, Atorvastatina, Simvastatina, Sirolimus, Talinolol, Tamoxifeno, Morfina, Efavirenz, Vincristina, Imatinib, Olanzapina, Risperidona, Ciclosporina, Tacrolimus, Atazanavir, Fenobarbital, Codeína, Clopidogrel, Etopósido, Oxaliplatin |
| 4 | rs16947 | CYP2D6 | Metilfenidato, Bufuralol |
| 4 | rs4149056 | SLCO1B1 | Lopinavir, Atrasentán |
| 4 | rs1045642 | ABCB1 | Carbamazepina |

Nivel 1A Anotación para una combinación de las variantes genéticas con los fármacos siguiendo pautas farmacogenómicas aprobadas por el CPIC o por la comunidad médica o implementadas en instalaciones de la PGRN o de otro sistema de salud importante.

Nivel 1B Anotación para una combinación de las variantes genéticas con los fármacos, donde la preponderancia de la evidencia muestra una asociación. La asociación debe ser replicada en más de una cohorte con valores p significativos, y preferentemente tendrá un gran número de pacientes.

Nivel 2A Anotación para una combinación de las variantes genéticas con los fármacos que califica para nivel 2A donde la variante está dentro de un VIP (Very Important Pharmacogene) según la definición de PharmGKB. Las variantes del nivel 2A están en los farmacogenes conocidos, por lo cual un significado funcional es más probable.

Nivel 2B Anotación para una combinación de las variantes genómicas con los fármacos con una evidencia moderada de asociación. La asociación debe ser replicada, pero puede haber algunos estudios que no muestren una significación estadística, y/o el tamaño del efecto puede ser pequeño.

Nivel 3 Anotación para una combinación de las variantes genómicas con los fármacos basada en una evidencia significativa única (aún no replicada) o anotación para una combinación de las variantes genómicas con los fármacos evaluada en múltiples estudios, pero que carecen de una clara evidencia de una asociación.

Nivel 4 Anotación sobre la base de un informe de caso, o de estudio no significativo o in vitro, o solamente de pruebas moleculares y ensayos funcionales.

Tarjeta de información del paciente

Un resumen fácilmente portable del informe del paciente que puede compartir con sus profesionales médicos. (Por favor, cortar por la línea).



Resumen de la prueba farmacogenómica

| | | | |
|----------------|--|--|-----------------------------------|
| CYP1A1 | | *1/*1 | Metabolizador normal |
| CYP1A2 | | *1A/*1F | Metabolizador normal |
| CYP2A6 | | *1A/*9 | Metabolizador intermedio |
| CYP2B6 | | *6/*6 | Metabolizador intermedio |
| CYP2C8 | | *1/*1 | Metabolizador normal |
| CYP2C9 | | *1/*3 | Metabolizador intermedio |
| CYP2C19 | | *1A/*17 | Metabolizador Rápido |
| CYP2D6 | | *2A/*41 | Metabolizador normal |
| CYP2E1 | | *1/*7 | Metabolizador normal |
| CYP3A4 | | *1/*1 | Metabolizador normal |
| CYP3A5 | | *1A/*1A | Metabolizador normal |
| VKORC1 | | H7/H7 | Resistencia a la warfarina |
| SLC15A2 | | *1/*1 | Función normala |
| SLC22A1 | | *420Del/*420Del | Función baja |
| SLC22A2 | | *1/*270A | Función normala |
| SLC22A6 | | *1/*1 | Función normala |
| SLCO1B1 | | *1A/*1A | Función normala |
| SLCO1B3 | | *233I/*233I | Función baja |
| SLCO2B1 | | *1/*1 | Función normala |
| ABCB1 | | *1/*2 | Función intermedia |
| ABCC2 | | *1/*1324I | Función intermedia |
| ABCG2 | | *1/*1 | Función normala |
| SULT1A1 | | *3/*3 | Metabolizador lento |
| NAT1 | | *4/*11 | Acetilador normal |
| NAT2 | | *5B/*6A or *5A/*6C or *6B/*5G or *12C/*5J | Acetilador lento |
| TPMT | | *1/*1 | Metabolizador normal |
| GSTM1 | | *1/*1 | Metabolizador normal |
| GSTP1 | | *1A/*1A | Metabolizador normal |
| UGT1A1 | | *28(*60)/*28(*60) | Metabolizador intermedio |
| UGT2B7 | | *1a/*1a | Metabolizador normal |
| UGT2B15 | | *2/*2 | Metabolizador intermedio |
| DPYD | | *1/*2A | Metabolizador intermedio |