

# 24Genetics



## María, éste es tu test de farmacogenética





# Índice de contenidos

---

1. Introducción .....	3
1.1. Preguntas frecuentes .....	3
2. Sumario .....	5
3. Resultados genéticos .....	8
3.1. ¿De qué constan los resultados? .....	8
3.2. Tus resultados genéticos .....	9

# 1. Introducción

---

En este informe podrás ver algunas de tus predisposiciones genéticas relacionadas con la salud.

Como es habitual en nuestros estudios, en las primeras páginas encontrarás un resumen iconográfico de cada uno de los valores analizados, los cuales desarrollamos más ampliamente en páginas posteriores.

En este informe estudiamos tu predisposición genética hacia ciertos medicamentos. Dependiendo del fármaco, tu genética puede afectar al nivel de toxicidad, a la efectividad del medicamento o al nivel de dosis necesaria. Algo que siempre tiene que supervisar un médico.

Los resultados de este informe son personales, y no aplicables a estudios sobre otros miembros de tu familia.

Estos informes, al igual que el avance de la investigación científica en el campo de la genética, pueden variar con el tiempo. Continuamente se están descubriendo nuevas mutaciones y conociendo mejor las que hoy analizamos. En 24Genetics hacemos un gran esfuerzo por, de manera periódica, aplicar a nuestros informes los descubrimientos científicos consolidados.

Te recordamos que cualquier cambio que quieras realizar respecto a tu salud debe ser pautado por tu médico.

Este test incluye, gratuitamente, una consulta de Consejo Genético telefónica. Sigue las instrucciones que te enviaremos por correo electrónico para poder reservar día y hora. Desde 24Genetics recomendamos a todos nuestros clientes que acompañen su prueba genética de salud con una consulta de Consejo Genético.

## 1.1. Preguntas frecuentes

### *¿Debo hacer cambios drásticos en el tratamiento de mi salud con los datos de este test?*

No, cualquier cambio que quieras realizar en tu salud debe ser analizado por un genetista experto y con los médicos especializados. Cualquier duda que tengas sobre cualquier test genético debes contrastarla con personal sanitario experto en Diagnóstico Genético.

### *¿Todo depende de mis genes?*

No, nuestro cuerpo responde a un montón de condiciones. Nuestros genes son sin duda un parámetro importante. El estilo de vida, el deporte, la alimentación, y otras muchas circunstancias influyen en nuestro cuerpo. Conocerse bien, sin duda ayuda a tratar a nuestro cuerpo de la manera más idónea. Y esto es lo que, a día de hoy, te aporta la genética: más conocimiento.

### *¿Todos los genes analizados están en los listados de los apartados?*

Incluimos sólo una muestra de los genes que analizamos, algunos de los apartados están determinados por el análisis de más genes que no indicamos en el informe. Nuestros algoritmos



combinan tus genotipos de los marcadores analizados.

### *¿En qué se basa este informe?*


Este test se basa en diferentes estudios genéticos consolidados internacionalmente y aceptados por la comunidad científica. Existen ciertos organismos y bases de datos científicas donde se publican los estudios en los que existe un cierto nivel de consenso. Nuestros test genéticos se realizan aplicando dichos estudios al genotipo de nuestros clientes. En cada apartado verás algunos de los estudios en los que se basa. Existen apartados donde se utilizan más estudios que los que figuran en la lista.

**La información genética proporcionada en este informe es válida únicamente para investigación, información y usos educativos. En ningún caso es válida para uso clínico.**


## 2. Sumario

---



### Farmacogenética: Cardiología

- |   |              |   |                   |
|---|--------------|---|-------------------|
|  | Fenprocumon  |  | Hidroclorotiazida |
|  | Pravastatina |  | Simvastatina      |
|  | Warfarina    |   |                   |

### Farmacogenética: Neurología

- |   |              |   |               |
|---|--------------|---|---------------|
|  | Amisulprida  |  | Aripiprazol   |
|  | Bupropion    |  | Carbamacepina |
|  | Citalopram   |  | Clozapina     |
|  | Escitalopram |  | Haloperidol   |
|  | Olanzapina   |  | Paliperidona  |
|  | Quetiapina   |  | Risperidona   |
|  | Ziprasidona  |   |               |


### Farmacogenética: Dolor

- |   |              |   |             |
|---|--------------|---|-------------|
|  | Aspirina     |  | Alfentanilo |
|  | Buprenorfina |  | Fentanilo   |
|  | Meperidina   |  | Morfina     |
|  | Naltrexona   |  | Pentazocina |
|  | Tramadol     |   |             |

### Farmacogenética: Oncología





- |   |             |   |   |
|---|-------------|---|---|
|  | Cisplatino  |  | Fluorouracilo, capecitabina, análogos de pirimidina |
|  | Irinotecan  |  | Mercaptopurina                                      |
|  | Metotrexato |  | Tamoxifeno  |
|  | Vincristina |   |   |

### Farmacogenética: Otros

- |   |                      |   |            |
|---|----------------------|---|------------|
|  | Interferón alfa - 2b |  | Ribavirina |
|  | Tacrolimus           |   |            |



**Leyenda:**

-  No hemos encontrado nada en tu genética que indique una predisposición a un efecto anormal de este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
-  Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga un efecto anormal en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
-  Según tu genotipo tienes mayor predisposición a que este fármaco tenga efectos dañinos en ti. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.
-  Según tu genotipo tienes una mayor predisposición a responder positivamente a este fármaco. Otros factores genéticos no analizados y no genéticos pueden influir.



# 3. Resultados genéticos

## 3.1. ¿De qué constan los resultados?

Grupo

Fármaco analizado

Breve resumen del fármaco y cómo te afecta

Datos genéticos

Tu resultado genético

Bibliografía y referencias

### Farmacogenética: Cardiología

#### Pravastatina

Pravastatin es un agente reductor del colesterol que pertenece a una clase de medicamentos conocidos como estatinas. Se derivó de la transformación microbiana de mevastatina, la primera estatina descubierta. Es un dihidroxiácido de anillo abierto con un grupo 6'-hidroxilo que no requiere activación in vivo. Pravastatin es una de las estatinas de potencia más baja; sin embargo, se cree que su hidrofiliicidad aumentada confiere ventajas tales como una penetración mínima a través de membranas lipófilas de células periféricas, una mayor selectividad para los tejidos hepáticos y una reducción de los efectos secundarios en comparación con la lovastatina y la simvastatina.

#### ¿Qué dice tu genética?

Los pacientes con el genotipo AA que son tratados con estatinas pueden ser más propensos a responder, en comparación con los pacientes con el genotipo AT o TT.

#### Más información:

Alguna de las publicaciones en las que se basa este apartado:  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022)

#### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VKORC1	rs9934438	AA
CYP2C9	rs28371686	CC
CYP4F2	rs2108622	CC
CYP2C9	rs7089580	AA
VKORC1	rs61742245	AA
CYP2C9	rs4917639	AA
VKORC1	rs2884737	AA
VKORC1	rs17708472	AA
VKORC1	rs2359612	AA
CYP2C9	rs1057910	AA
VKORC1	rs8050894	CC
VKORC1	rs9923231	CC

## 3.2. Tus resultados genéticos





# Farmacogenética: Cardiología

## Fenprocumon

Phenprocoumon (comercializado bajo las marcas Marcoumar, Marcumar y Falithrom) es un medicamento anticoagulante oral de acción prolongada, un derivado de la cumarina. Es un antagonista de la vitamina K que inhibe la coagulación al bloquear la síntesis de los factores de coagulación II, VII, IX y X.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VKORC1	rs9923231	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo CC que son tratados con acenocumarol o fenprocumón pueden requerir una dosis más alta en comparación con los pacientes con los genotipos TC o TT. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el requerimiento de dosis de mantenimiento de acenocumarol o fenprocumono del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23423913>



# Farmacogenética: Cardiología

## Hidroclorotiazida

La hidroclorotiazida (HCTZ o HCT) es un medicamento diurético que a menudo se usa para tratar la presión arterial alta y la hinchazón debido a la acumulación de líquidos. Otros usos incluyen acidosis tubular renal y para disminuir el riesgo de cálculos renales en aquellos con niveles altos de calcio en la orina. Para la presión arterial alta a menudo se recomienda como tratamiento de primera línea.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
YEATS4	rs7297610	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo CC y la hipertensión que son tratados con hidroclorotiazida pueden tener una respuesta aumentada en comparación con los pacientes con el genotipo TC o TT. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a la hidroclorotiazida.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22350108>

# Farmacogenética: Cardiología

## Pravastatina

Pravastatin es un agente reductor del colesterol que pertenece a una clase de medicamentos conocidos como estatinas. Se derivó de la transformación microbiana de mevastatina, la primera estatina descubierta. Es un dihidroxiácido de anillo abierto con un grupo 6'-hidroxilo que no requiere activación *in vivo*. Pravastatin es una de las estatinas de potencia más baja; sin embargo, se cree que su hidrofilia aumentada confiere ventajas tales como una penetración mínima a través de membranas lipofílicas de células periféricas, una mayor selectividad para los tejidos hepáticos y una reducción de los efectos secundarios en comparación con la lovastatina y la simvastatina.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
HMGCR	rs17244841	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo AA que son tratados con estatinas pueden ser más propensos a responder, en comparación con los pacientes con el genotipo A o TT.

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta de un paciente cuando se trata con estatinas.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15199031>



# Farmacogenética: Cardiología

## Simvastatina

La simvastatina es un agente hipolipemiante derivado sintéticamente de la fermentación de *Aspergillus terreus*. Es un potente inhibidor competitivo de la 3-hidroxi-3-metilglutaril coenzima A reductasa (hidroximetilglutaril COA reductasas), que es la enzima limitante de la velocidad en la biosíntesis del colesterol. También puede interferir con la producción de hormonas esteroideas. Debido a la inducción de receptores de LDL hepáticos, aumenta la descomposición del colesterol LDL.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
SLCO1B1	rs4149056	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TT pueden tener un riesgo menor de miopatía relacionada con la simvastatina.

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el riesgo de toxicidad del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28482130>

# Farmacogenética: Cardiología

## Warfarina

La warfarina es un medicamento anticoagulante oral que se usa para prevenir la formación de trombos y émbolos. Inhibe la producción de factores de coagulación dependientes de la vitamina K y así reduce la capacidad de la sangre de coagular. Su método de acción más lenta hace que generalmente se requiera más de un día para notar su efecto después de la primera dosis. Hay algunos riesgos asociados a la terapia con warfarina, tales como sangrado excesivo, interacciones con otros fármacos y malformaciones congénitas, así que los pacientes que la toman deben ser vigilados con cuidado por el médico. Se pueden dar altas dosis de vitamina K para contrarrestar los efectos de la warfarina, aunque a menudo la inhibición completa ocurre solo hasta 12-24 horas después de la administración.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
VKORC1	rs9923231	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo CC pueden requerir una mayor dosis de warfarina en comparación con los pacientes con el genotipo TC o TT.

Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el requerimiento de dosis de warfarina del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/CN078029>

# Farmacogenética: Neurología

## Amisulprida

Amisulpride, vendido bajo la marca Solian entre otros, es un medicamento antipsicótico utilizado para tratar la esquizofrenia. Por lo general, se clasifica con la generación más nueva de antipsicóticos, los llamados antipsicóticos atípicos.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MC4R	rs489693	AC

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con esquizofrenia, trastorno esquizoafectivo o trastorno del espectro autista y genotipo AC pueden tener una menor probabilidad de aumento de peso e hipertrigliceridemia cuando toman amisulprida, aripiprazol, clozapina, olanzapina, haloperidol, paliperidona, quetiapina, ziprasidona o risperidona, aunque esto se contradice en un estudio. Otros factores clínicos y genéticos también pueden influir.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22566560>

# Farmacogenética: Neurología

## Aripiprazol

Aripiprazol, vendido bajo la marca Abilify entre otros, es un antipsicótico atípico. Se recomienda y se usa principalmente en el tratamiento de la esquizofrenia y el trastorno bipolar. Otros usos incluyen un tratamiento adicional en el trastorno depresivo mayor, trastornos de tics e irritabilidad asociados con el autismo.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MC4R	rs489693	AC

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con esquizofrenia, trastorno esquizoafectivo o trastorno del espectro autista y genotipo AC pueden tener una menor probabilidad de aumento de peso e hipertrigliceridemia cuando toman amisulprida, aripiprazol, clozapina, olanzapina, haloperidol, paliperidona, quetiapina, ziprasidona o risperidona, aunque esto se contradice en un estudio. Otros factores clínicos y genéticos también pueden influir.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22566560>

# Farmacogenética: Neurología

## Bupropion

El bupropion o bupropión o clorbutilcetoanfetamina (comercializado bajo las marcas comerciales Odranal, Wellbutrin, Zyban, Zyntabac, Voxra, Budeprion, Prexaton, Elontril o Aplenzin; y anteriormente conocido como anfebutamona) es un fármaco con propiedades psicoestimulantes indicado como antidepresivo y para el cese del tabaquismo, perteneciente a la clase de inhibidores de la recaptación de dopamina y noradrenalina (IRDN).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ANKK1	rs1800497	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo AA que son tratados con bupropión tienen menos probabilidades de dejar de fumar en comparación con los pacientes con el genotipo GG.

Aunque esto ha sido contradicho en otro estudio. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en las posibilidades del paciente para dejar de fumar.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15492764>





# Farmacogenética: Neurología

## Carbamacepina

La carbamazepina (CBZ), que se vende con el nombre comercial Tegretol, entre otros, es un medicamento utilizado principalmente en el tratamiento de la epilepsia y el dolor neuropático. No es efectivo para las crisis de ausencia o las convulsiones mioclónicas. Se usa en la esquizofrenia junto con otros medicamentos y como un agente de segunda línea en el trastorno bipolar.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
EPHX1	rs2234922	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo AA pueden requerir una disminución de la dosis de carbamazepina en comparación con los pacientes con el genotipo AG o GG, aunque esto se contradice en un estudio. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la dosis de carbamazepina.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23252947>



# Farmacogenética: Neurología

## Citalopram

Citalopram (nombres de marca: Celexa, Cipramil y otros) es un medicamento antidepresivo de la clase del inhibidor selectivo de la recaptación de serotonina (ISRS).

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP2C19	rs12248560	TC

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC (CYP2C19 \* 1 / \* 17) pueden tener un metabolismo aumentado de citalopram o escitalopram en comparación con los pacientes con el genotipo CC. Otros factores genéticos, incluidos otros alelos de CYP2C19 \* 2 rs4244285, \* 3 rs4986893, y factores clínicos también pueden influir en el metabolismo de citalopram o escitalopram del paciente.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20531370>



# Farmacogenética: Neurología

## Clozapina

La clozapina, que se vende bajo la marca Clozaril, entre otros, es una medicación antipsicótica atípica. Se usa principalmente para la esquizofrenia que no mejora después del uso de otros medicamentos antipsicóticos. En aquellos con esquizofrenia y trastorno esquizoafectivo, puede disminuir la tasa de conducta suicida.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ANKK1	rs1800497	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo AA pueden tener un mayor riesgo de efectos secundarios que incluyen hiperprolactinemia y aumento de peso, pero un menor riesgo de discinesia tardía, durante el tratamiento con fármacos antipsicóticos en comparación con los pacientes con el genotipo AG o GG. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el riesgo de un paciente de efectos secundarios.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20714340>



# Farmacogenética: Neurología

## Escitalopram

Escitalopram, también conocido por las marcas Lexapro y Cipralext entre otros, es un antidepresivo de la clase de inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS). Está aprobado por la Administración de Alimentos y Medicamentos de EE. UU. (FDA) para el tratamiento de adultos y niños mayores de 12 años con trastorno depresivo mayor (TDM) o trastorno de ansiedad generalizada (TAG).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP2C19	rs12248560	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC (CYP2C19 \* 1 / \* 17) pueden tener un metabolismo aumentado de citalopram o escitalopram en comparación con los pacientes con el genotipo CC. Otros factores genéticos, incluidos otros alelos de CYP2C19 \* 2 rs4244285, \* 3 rs4986893, y factores clínicos también pueden influir en el metabolismo de citalopram o escitalopram del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17625515>



# Farmacogenética: Neurología

## Haloperidol

El haloperidol, comercializado bajo el nombre comercial Haldol entre otros, es un medicamento antipsicótico típico. Haloperidol se usa en el tratamiento de la esquizofrenia, los tics en el síndrome de Tourette, la manía en el trastorno bipolar, las náuseas y los vómitos, el delirio, la psicosis aguda y las alucinaciones en la abstinencia alcohólica.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MC4R	rs489693	AC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con esquizofrenia, trastorno esquizoafectivo o trastorno del espectro autista y genotipo AC pueden tener una menor probabilidad de aumento de peso e hipertrigliceridemia cuando toman amisulprida, aripiprazol, clozapina, olanzapina, haloperidol, paliperidona, quetiapina, ziprasidona o risperidona, aunque esto se contradice en un estudio. Otros factores clínicos y genéticos también pueden influir.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22566560>

# Farmacogenética: Neurología

## Olanzapina

Olanzapina (originalmente marca Zyprexa) es un medicamento antipsicótico utilizado para tratar la esquizofrenia y el trastorno bipolar. Por lo general, se clasifica con los antipsicóticos atípicos, la nueva generación de antipsicóticos. Parece tener una efectividad ligeramente mayor en el tratamiento de la esquizofrenia (especialmente los síntomas negativos) y un menor riesgo de causar trastornos del movimiento que los antipsicóticos típicos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
ANKK1	rs1800497	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo AA pueden tener un mayor riesgo de efectos secundarios que incluyen hiperprolactinemia y aumento de peso, pero un menor riesgo de discinesia tardía, durante el tratamiento con fármacos antipsicóticos en comparación con los pacientes con el genotipo AG o GG. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el riesgo de un paciente de efectos secundarios.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23859574>



# Farmacogenética: Neurología

## Paliperidona

La paliperidona, que se vende con el nombre comercial de Invega, entre otros, es un antagonista de la dopamina y un antagonista de 5-HT<sub>2A</sub> de la clase de medicamentos antipsicóticos atípicos. Invega es una formulación de liberación prolongada de paliperidona que utiliza el sistema de liberación prolongada para permitir la administración una vez al día.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MC4R	rs489693	AC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con esquizofrenia, trastorno esquizoafectivo o trastorno del espectro autista y genotipo AC pueden tener una menor probabilidad de aumento de peso e hipertrigliceridemia cuando toman amisulprida, aripiprazol, clozapina, olanzapina, haloperidol, paliperidona, quetiapina, ziprasidona o risperidona, aunque esto se contradice en un estudio. Otros factores clínicos y genéticos también pueden influir.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23920449>

# Farmacogenética: Neurología

## Quetiapina

La quetiapina, comercializada como Seroquel entre otros, es un antipsicótico atípico utilizado para el tratamiento de la esquizofrenia, el trastorno bipolar y el trastorno depresivo mayor.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MC4R	rs489693	AC

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con esquizofrenia, trastorno esquizoafectivo o trastorno del espectro autista y genotipo AC pueden tener una menor probabilidad de aumento de peso e hipertrigliceridemia cuando toman amisulprida, aripiprazol, clozapina, olanzapina, haloperidol, paliperidona, quetiapina, ziprasidona o risperidona, aunque esto se contradice en un estudio. Otros factores clínicos y genéticos también pueden influir.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22566560>





# Farmacogenética: Neurología

## Risperidona

La risperidona, que se vende con el nombre comercial Risperdal, entre otros, es un medicamento antipsicótico. Se utiliza principalmente para tratar la esquizofrenia, el trastorno bipolar y la irritabilidad en personas con autismo. Se toma por vía oral o por inyección intramuscular.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DRD2	rs1799978	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TT y la esquizofrenia que son tratados con risperidona pueden tener una mayor probabilidad de tener mejoría en los síntomas en comparación con los pacientes con el genotipo CC. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a la risperidona.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18855532>



# Farmacogenética: Neurología

## Ziprasidona

Ziprasidone, vendido bajo la marca Geodon entre otros, es un antipsicótico atípico que se utiliza para el tratamiento de la esquizofrenia, así como la manía aguda y los estados mixtos asociados con el trastorno bipolar.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MC4R	rs489693	AC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con esquizofrenia, trastorno esquizoafectivo o trastorno del espectro autista y genotipo AC pueden tener una menor probabilidad de aumento de peso e hipertrigliceridemia cuando toman amisulprida, aripiprazol, clozapina, olanzapina, haloperidol, paliperidona, quetiapina, ziprasidona o risperidona, aunque esto se contradice en un estudio. Otros factores clínicos y genéticos también pueden influir.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22566560>



# Farmacogenética: Dolor

## Aspirina

El ácido acetilsalicílico o AAS (C<sub>9</sub>H<sub>8</sub>O<sub>4</sub>), conocido popularmente como aspirina, nombre de una marca que pasó al uso común, es un fármaco de la familia de los salicilatos. Se utiliza como medicamento para tratar el dolor (analgésico), la fiebre (antipirético) y la inflamación (antiinflamatorio), debido a su efecto inhibitorio, no selectivo, de la ciclooxigenasa.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
PTGS1	rs10306114	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo AA que son tratados con aspirina pueden tener un riesgo reducido, pero no ausente, de no respuesta a la aspirina en comparación con los pacientes con el genotipo AG o GG. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a la aspirina.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16493486>



# Farmacogenética: Dolor

## Alfentanilo

Alfentanil (R-39209, nombre comercial Alfenta, Rapifen en Australia) es un analgésico opioide sintético potente pero de acción corta, utilizado para la anestesia en cirugía.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OPRM1	rs1799971	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Las personas con el genotipo AA pueden experimentar una mayor eficacia de los opioides para el dolor y los fármacos relacionados con los opiáceos para tratar la adicción, y pueden requerir una disminución de la dosis de opioides en comparación con los individuos con los genotipos AG y GG. Sin embargo, esto ha sido contradicho en algunos estudios. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19605407>



# Farmacogenética: Dolor

## Buprenorfina

La buprenorfina, que se vende bajo la marca Subutex, entre otros, es un opioide utilizado el dolor agudo moderado y el dolor crónico moderado.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden tener una disminución en los requerimientos de analgésicos opioides después de la cirugía en comparación con los pacientes con el genotipo CC. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir en el requerimiento de dosis de opioides del paciente.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>



# Farmacogenética: Dolor

## Fentanilo

El fentanilo, también conocido como fentanest (nombre comercial), es un analgésico opioide de acción rápida y corta duración.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden tener una disminución en los requerimientos de analgésicos opioides después de la cirugía en comparación con los pacientes con el genotipo CC. Otros factores genéticos y clínicos pueden influir en el requerimiento de dosis de opioides del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

# Farmacogenética: Dolor

## Meperidina

La petidina (DCI), generalmente conocida como meperidina, es un narcótico analgésico que actúa como depresor del sistema nervioso central y se utiliza para aliviar el dolor de intensidad media o alta. Este fármaco se conoce sobre todo por los nombres comerciales Dolantina, Demerol y Dolosal.

La petidina pertenece al grupo de los opioides sintéticos, más concretamente a la familia de las fenilpiperidinas (familia con estructura y propiedades farmacológicas diferentes a los fármacos de la familia de las fenilpropilaminas como por ejemplo la metadona). Al igual que otros opioides, causa dependencia y síndrome de abstinencia si se deja de tomar de forma repentina tras varios días de administración, por lo que la dosis debe retirarse de forma gradual.

Tiene la propiedad única entre los opioides de producir bloqueo de los canales iónicos, de esta forma también provee analgesia mediante un mecanismo anestésico local.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden tener menos necesidad de analgésicos opioides después de una cirugía.

Otros factores genéticos y clínicos pueden influir.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>



# Farmacogenética: Dolor

## Morfina

La morfina es una sustancia de uso controlado, opioide agonista utilizada en premedicación, anestesia, analgesia, tratamiento del dolor asociado a la isquemia miocárdica y para la disnea asociada al fracaso ventricular izquierdo agudo y edema pulmonar. Es un polvo blanco, cristalino, inodoro y soluble en agua.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden tener menos necesidad de analgésicos opioides después de una cirugía.

Otros factores genéticos y clínicos pueden influir en el requerimiento de dosis de opioides del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>





# Farmacogenética: Dolor

## Naltrexona

La naltrexona es un medicamento utilizado principalmente en el tratamiento de la dependencia del alcohol y la dependencia de los opiáceos. La naltrexona es un antagonista opioide puro y actúa bloqueando la actividad de los opioides

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OPRM1	rs1799971	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Las personas con el genotipo AA pueden experimentar una mayor eficacia de los opioides para el dolor y los fármacos relacionados con los opiáceos para tratar la adicción, y pueden requerir una disminución de la dosis de opioides en comparación con los individuos con los genotipos AG y GG. Sin embargo, esto ha sido contradicho en algunos estudios. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a los medicamentos opiáceos.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18250251>



# Farmacogenética: Dolor

## Pentazocina

La pentazocina es un narcótico tipo analgésico opioide de preparación sintética, muy potente, de la serie de las Benzazocinas (Benzomorfanos). La pentazocina es vendida bajo muchos nombres, como Talwin (con naloxona) y Talacen (con Paracetamol).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden tener menor necesidad de analgésicos opioides después de una cirugía.

Otros factores genéticos y clínicos pueden influir en el requerimiento de dosis de opioides del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>



# Farmacogenética: Dolor

## Tramadol

Tramadol, vendido bajo la marca Ultram entre otros, es un medicamento para el dolor opiáceo utilizado para tratar el dolor moderado a moderadamente intenso.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
OPRM1	rs1799971	AA

## ¿Qué dice tu genética?



Las personas con el genotipo AA pueden experimentar una mayor eficacia de los opiáceos y pueden requerir una disminución de la dosis. Sin embargo, esto ha sido contradicho en algunos estudios. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21837673>



# Farmacogenética: Oncología

## Cisplatino

Cisplatino o cis-diaminodicloroplatino(II) (CDDP) es un medicamento basado en el platino usado en quimioterapia para el tratamiento de varios tipos de cáncer, entre los que se incluyen sarcomas, algunos carcinomas (p.ej. cáncer de pulmón de células pequeñas, cáncer de ovario), linfomas y tumor de células germinales.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
XPC	rs2228001	TG

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TG pueden tener un mayor riesgo de toxicidad con el tratamiento con cisplatino, incluida la hipoacusia y la neutropenia, en comparación con los pacientes con el genotipo TT. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el riesgo de toxicidad del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19434073>

# Farmacogenética: Oncología

## Fluorouracilo, capecitabina, análogos de pirimidina

Fluorouracilo, capecitabina, análogos de pirimidina, tegafur y Neoplasmas:

El 5-fluorouracilo, también conocido como 5-FU, es un potente antimetabolito utilizado en el tratamiento del cáncer. Es un fármaco que bloquea la reacción de metilación del ácido desoxiuridílico para convertirlo en ácido timidílico mediante la inhibición de una enzima que es importante para la síntesis de la timidina, que siendo parte de la molécula de ADN detiene su formación. El fármaco es específico del ciclo de fase celular, fase S. El 5-fluorouracilo interviene en la síntesis de ADN e inhibe en poco grado la formación de ARN. Ambas acciones se combinan para promover un desequilibrio metabólico que resulta en la muerte de la célula. La actividad inhibitoria del fármaco, por su analogía con el uracilo, tiene afectación sobre el veloz crecimiento de las células neoplásicas que aprovechan preferentemente la molécula del uracilo para la biosíntesis del ácido nucleico. Los efectos de una privación de ADN y ARN atacan más a las células que crecen y se multiplican sin control que a las normales.

### Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
DPYD	rs67376798	TT

### ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con genotipo TT tratados con quimioterapia basada en fluoropirimidina pueden tener 1) mayor eliminación del fármaco y 2) disminución, pero no ausencia, del riesgo y reducción de la gravedad de la toxicidad del fármaco. La combinación (FOLFOX, FOLFIRI o FEC) y la administración del medicamento pueden influir en el riesgo de toxicidad. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir.

### Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17700593>



# Farmacogenética: Oncología

## Irinotecan

El irinotecán es un medicamento que se utiliza en el tratamiento del cáncer. Es un derivado de la camptotecina, sustancia que se obtiene del árbol *Camptotheca acuminata*, originario de China.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
UGT1A1	rs4148323	GG

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo GG con cáncer que son tratados con regímenes basados en irinotecán pueden tener un riesgo reducido de neutropenia en comparación con los pacientes con el genotipo AA. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en el riesgo de neutropenia del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19299905>



# Farmacogenética: Oncología

## Mercaptopurina

Mercaptopurina, también llamada 6-mercaptopurina o abreviadamente 6-MP, es un medicamento inmunosupresor que se emplea en el tratamiento de algunos tipos de cáncer, principalmente leucemia linfocítica aguda. También se utiliza para tratar otras enfermedades, entre ellas la colitis ulcerosa y la enfermedad de Crohn.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
NUDT15	rs116855232	CC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo CC tratados con tiopurinas para enfermedades inflamatorias intestinales (EII) o leucemia linfoblástica aguda (LLA) pueden tener un riesgo reducido, pero no ausente, de desarrollar leucopenia, neutropenia o alopecia. Los pacientes también pueden tolerar dosis más altas de tiopurinas y es menos probable que suspendan el tratamiento con tiopurina. Otros factores pueden influir.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25624441>



# Farmacogenética: Oncología

## Metotrexato

El metotrexato también conocido por las siglas MTX, es un fármaco análogo al ácido fólico usado en el tratamiento del cáncer y de enfermedades autoinmunes como la artritis reumatoide y la psoriasis. Produce efectos antiinflamatorios potentes a partir de la inhibición enzimática, la disminución de distintos elementos metabólicos y la acumulación de adenosina tanto intracelular como extracelular

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
MTHFR	rs1801133	AG

## ¿Qué dice tu genética?



Pacientes con AG y leucemia o linfoma tratados con metotrexato pueden:  
1) tener peor respuesta al tratamiento 2) estar en mayor riesgo de toxicidad 3) requerir menos dosis, y 4) estar en mayor riesgo de la deficiencia de folato en comparación con el genotipo GG. O pueden 1) tener una mejor respuesta al tratamiento 2) tener un menor riesgo de toxicidad, y 3) requerir una dosis más alta de metotrexato en comparación con los AA.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22143415>



# Farmacogenética: Oncología

## Tamoxifeno

El tamoxifeno es un medicamento que se emplea como terapia complementaria para el cáncer de mama. Se utiliza durante un periodo largo tras finalizar la cirugía y quimioterapia y ha demostrado en diferentes estudios que disminuye considerablemente la probabilidad de que se produzca una reincidencia del tumor.

Técnicamente se clasifica como modulador selectivo de los receptores estrogénicos. Su mecanismo de acción se basa en su efecto antiestrogénico, es decir bloquea la acción de esta hormona que estimula el desarrollo de las células tumorales. No es útil en todos los cánceres de mama, sino únicamente en aquellos cuyas células presentan receptores específicos para estrógenos. Su acción no se limita a la mama, pues diferentes órganos tienen receptores para estrógenos.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP19A1	rs4646	AC

## ¿Qué dice tu genética?



El genotipo AC en mujeres con cáncer de mama que son tratadas con tamoxifeno puede haber disminuido la eficacia del tratamiento en mujeres pre-menopáusicas y aumentado la eficacia del tratamiento en mujeres post-menopáusicas. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26191232>

# Farmacogenética: Oncología

## Vincristina

La vincristina es un alcaloide vinca antitumoral aislado de Vinca Rosea. Se comercializa bajo varias marcas, muchas de las cuales tienen formulaciones diferentes como Marqibo (inyección liposomal) y Vincasar. La vincristina está indicada para el tratamiento de la leucemia aguda, el linfoma maligno, la enfermedad de Hodgkin, la eritremia aguda y la panmielosis aguda. El sulfato de vincristina a menudo se elige como parte de la poliquimioterapia debido a la falta de supresión significativa de la médula ósea (a las dosis recomendadas) y a la toxicidad clínica única (neuropatía).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
LOC1009	rs924607	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC pueden tener un riesgo disminuido, pero no ausente, de enfermedades del sistema nervioso periférico cuando se trata con vincristina, en comparación con los pacientes con el genotipo TT. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente a la vincristina.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25710658>



# Farmacogenética: Otros

## Interferón alfa - 2b

Peginterferon alfa-2b es una forma de interferón recombinante que se utiliza como parte de una terapia combinada para tratar la hepatitis C crónica, una enfermedad hepática infecciosa causada por una infección con el virus de la hepatitis C (VHC).

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IFNL3	rs12979860	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC y hepatitis C genotipo 1, pueden tener una respuesta disminuida (respuesta virológica sostenida, RVS) cuando se les administra interferón alfa peg (2a, 2b) y ribavirina. También pueden tener una menor eliminación espontánea en las infecciones agudas por el VHC que los pacientes con el genotipo CC. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente al interferón peg y la ribavirina.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>



# Farmacogenética: Otros

## Ribavirina

La ribavirina también conocida como virazole es un nucleósido sintético en el que la base nitrogenada es la triazolcarboxamida, que actúa como antiviral. La ribavirina se puede administrar por vía oral, vía tópica y vía inhalatoria.

La ribavirina inhibe *in vitro* el crecimiento de virus tanto de ADN como de ARN, tales como mixovirus, paramixovirus, arenavirus, bunyavirus, virus del herpes, adenovirus y poxvirus.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
IFNL3IFN	rs12979860	TC

## ¿Qué dice tu genética?



Los pacientes con el genotipo TC y el genotipo 1 de la Hepatitis C pueden tener una respuesta disminuida (respuesta virológica sostenida, RVS) cuando se les administra interferón alfa peg (2a, 2b) y ribavirina. También pueden tener una menor eliminación espontánea en las infecciones agudas por el VHC que los pacientes con el genotipo CC. Otros factores genéticos y clínicos también pueden influir en la respuesta del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>



# Farmacogenética: Otros

## Tacrolimus

Tacrolimus (también FK-506 o Fujimycin) es un medicamento inmunosupresor cuyo uso principal es después del trasplante de órganos para reducir la actividad del sistema inmune del paciente y, por lo tanto, el riesgo de rechazo de órganos. También se usa en preparaciones tópicas para el tratamiento de la dermatitis atópica severa, la uveítis refractaria severa después de trasplantes de médula ósea y el vitíligo. El tacrolimus se conoce químicamente como un macrólido. Reduce la actividad peptidil-prolil isomerasa uniéndose a la inmunofilina FKBP-12 (proteína de unión a FK506) creando un nuevo complejo. Este complejo FKBP12-FK506 interacciona e inhibe la calcineurina, inhibiendo así la transducción de señales de los linfocitos T y la transcripción de IL-2.

## Tu mapa genético

Gen	Marcador	Genotipo
CYP3A4	rs2740574	TT

## ¿Qué dice tu genética?



Los receptores de trasplantes con el genotipo TT (CYP3A4) pueden requerir una dosis reducida de tacrolimus en comparación con los pacientes con el genotipo TC o CC. Otros factores genéticos y clínicos, como CYP3A5, también pueden influir en los requisitos de dosis del paciente.

## Más información:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23778326>

# 24Genetics



24Genetics Europe HQ  
Paseo de la Castellana, 95  
Planta 15 A  
Madrid 28046  
Spain  
+34 910 059 099

24Genetics USA HQ  
100 Cambridge St.  
14th Floor  
Boston MA 02114  
Massachusetts - US  
+1 (617) 861-2586

UK Cambridge  
+44 1223 931143

24Genetics México  
Torre Magenta  
Paseo de la Reforma, 284  
Planta 17  
Colonia Juárez  
Ciudad de México 06600  
México  
+52 (55) 9171 2060

[24Genetics.com](https://www.24Genetics.com)